



Konferenz der kantonalen Gesundheits-  
direktorinnen und -direktoren

Conférence des directrices et directeurs  
cantonaux de la santé

Conferenza delle direttrici e dei direttori  
cantionali della sanità

Médecine hautement spécialisée

Haus der Kantone  
Speichergasse 6, CH-3001 Bern

+41 31 356 20 20  
office@gdk-cds.ch

[www.gdk-cds.ch](http://www.gdk-cds.ch)

## Réévaluation

# Pédiatrie et chirurgie pédiatrique hautement spécialisée

Rapport explicatif pour le rattachement à la médecine hautement spécialisée

RAPPORT FINAL

Berne, 26 août 2021

## Table des matières

1.	Résumé .....	4
2.	Mandat .....	6
3.	Démarche.....	6
4.	Description du domaine MHS .....	8
4.1	Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme .....	9
4.2	Brûlures graves .....	9
4.3	Transplantations pulmonaires.....	10
4.4	Transplantations hépatiques.....	10
4.5	Transplantations rénales.....	10
4.6	Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires .....	11
4.7	Chirurgie complexe élective des voies respiratoires.....	11
4.8	Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux .....	12
4.9	Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques).....	12
4.10	Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux .....	13
4.11	Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif.....	13
5.	Critères de rattachement à la médecine hautement spécialisée .....	14
5.1	Critères CIMHS en rapport avec le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées .....	15
6.	Résultats de la consultation .....	35
6.1	Avis .....	35
6.1.0	Avis concernant l'ensemble des domaines partiels.....	35
6.1.1	Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme.....	35
6.1.2	Brûlures graves.....	36
6.1.3	Transplantations pulmonaires .....	37
6.1.4	Transplantations hépatiques .....	37
6.1.5	Transplantations rénales .....	38
6.1.6	Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires .....	38
6.1.7	Chirurgie complexe élective des voies respiratoires .....	39
6.1.8	Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux.....	40
6.1.9	Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques).....	40
6.1.10	Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux .....	41
6.2	Appréciation de l'organe scientifique MHS .....	43
6.2.0	Avis concernant l'ensemble des domaines partiels.....	43
6.2.1	Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme.....	43
6.2.2	Grands brûlés (traitement initial) .....	44

6.2.3	Transplantations pulmonaires .....	45
6.2.4	Transplantations hépatiques .....	45
6.2.5	Transplantations rénales .....	45
6.2.6	Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires .....	45
6.2.7	Chirurgie complexe élective des voies respiratoires .....	45
6.2.8	Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux .....	46
6.2.9	Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques) .....	46
6.2.10	Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux .....	47
6.3	Conclusion de la consultation .....	48
7.	Perspectives .....	49
Annexes	.....	50
A1	Représentation du domaine MHS « pédiatrie et chirurgie pédiatrique hautement spécialisées » dans la classification suisse des interventions chirurgicales (CHOP version 2021) et dans la classification internationale des maladies (CIM-10-GM-2021) .....	50
A2	Références .....	51
A3	Abréviations .....	56

## 1. Résumé

Les cantons sont tenus d'établir conjointement une planification pour l'ensemble de la Suisse dans le domaine de la médecine hautement spécialisée (MHS) (art. 39, al.<sup>2bis</sup> LAMal). Dans le cadre de la mise en œuvre de la convention relative à la médecine hautement spécialisée (CIMHS), le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées a été pour la première fois réglementé de façon légalement contraignante en 2011 et les premiers mandats de prestations attribués à différents centres MHS. Les mandats de prestations – et par conséquent les listes des hôpitaux MHS dans ce domaine MHS – étaient limités jusqu'au 31 décembre 2015 et doivent faire l'objet d'une réévaluation.

Conformément aux dispositions du Tribunal administratif fédéral, il convient, pour la planification de la MHS, de suivre une procédure formellement séparée en deux temps qui distingue entre **rattachement** d'un domaine de prestations à la MHS (définition du domaine MHS) et **attribution** des prestations (établissement de la liste des hôpitaux MHS). La procédure de rattachement à la MHS vise à contrôler si le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées continue à remplir les critères d'intégration dans la MHS au sens de la CIMHS (art. 1 et art. 4, al. 4). C'est à cette fin que les organes de la CIMHS ont examiné la définition du domaine MHS « pédiatrie et chirurgie pédiatrique hautement spécialisées » de 2011 afin de déterminer si d'éventuelles adaptations sont nécessaires. La définition mise à jour du domaine MHS est présentée dans le présent rapport final.

Le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées comprend le traitement des enfants et adolescents jusqu'à leur 18<sup>e</sup> année révolue dans les onze domaines partiels suivants :

1. Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme
2. Brûlures graves
3. Transplantations pulmonaires
4. Transplantations hépatiques
5. Transplantations rénales
6. Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires
7. Chirurgie complexe élective des voies respiratoires
8. Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux
9. Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)
10. Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux
11. Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif

Dans le cadre de la présente réévaluation, deux des dix anciens domaines partiels de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées ont été déplacés dans d'autres domaines MHS. Le domaine partiel « diagnostic préopératoire de l'épilepsie et traitement chirurgical de l'épilepsie réfractaire » est désormais rattaché au domaine MHS de la neurochirurgie et neuroradiologie complexes. Le domaine partiel « rétinoblastome » a été déplacé dans le domaine de l'oncologie pédiatrique hautement spécialisée. Par ailleurs, l'ancien domaine partiel « transplantations d'organes (poumons, foie, reins) » a été divisé en trois domaines partiels distincts.

Tous les domaines partiels précités constituent des domaines de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées qui se caractérisent sans exception par de faibles nombres de cas, et dans lesquels la prise en charge des patients concernés nécessite des formes de traitement complexes et onéreuses, ainsi qu'une étroite collaboration entre différents spécialistes. La prise en charge et le traitement des enfants et adolescents malades demandent en outre un personnel hautement qualifié afin de répondre aux besoins d'un traitement multidisciplinaire, et sont liés à des activités de recherche au niveau international. La complexité du traitement, la disponibilité des spécialistes nécessaires ainsi que le besoin de garantir un environnement adéquat (équipe de spécialistes, capacité en matière de soins intensifs, diagnostic, etc.) justifient, pour des raisons d'assurance qualité, un renforcement de la concentration et de la coordination des domaines mentionnés et donc le maintien dans la MHS.

La définition remaniée de ce domaine MHS a fait l'objet d'une consultation en juin 2020. La grande majorité des participants à la consultation approuve le nouveau rattachement du domaine de la pédiatrie et de la

chirurgie pédiatrique hautement spécialisées à la MHS. Tant la définition médicale de ce domaine dans la terminologie médicale que sa représentation dans la classification suisse des interventions chirurgicales (CHOP) et la classification internationale des maladies (CIM) sont également bien accueillies. À la suite de la consultation, une légère adaptation structurelle a été apportée à la définition proposée du domaine MHS : le diagnostic et le traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif a en effet été retiré du domaine partiel « diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux » pour être défini comme un domaine partiel distinct. Pour le reste, seules de minimes adaptations de fond ont été apportées à la définition des domaines partiels « chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires » et « chirurgie trachéale complexe élective ». Dans un souci de clarification, ce dernier a également été rebaptisé « chirurgie complexe élective des voies respiratoires ». De même, l'intitulé du domaine partiel « brûlures graves (traitement initial) » a été adapté en supprimant le terme équivoque de « traitement initial ».

### **Décision de rattachement à la MHS**

Vu la recommandation de l'organe scientifique MHS, l'organe de décision MHS décide que la pédiatrie et la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées doivent continuer à être rattachées à la MHS.

## 2. Mandat

Les cantons sont tenus d'établir conjointement une planification pour l'ensemble de la Suisse dans le domaine de la médecine hautement spécialisée (MHS) (art. 39, al. 2<sup>bis</sup> LAMal<sup>1</sup>). C'est à cette fin qu'ils ont signé la convention intercantonale relative à la médecine hautement spécialisée (CIMHS)<sup>2</sup>, et se sont ainsi engagés, dans l'intérêt d'une prise en charge médicale adaptée aux besoins, de haute qualité et économique, à planifier et à attribuer de conserve les prestations hautement spécialisées. La CIMHS constitue la base légale pour l'attribution des prestations ; elle fixe les processus de décision et définit les critères qu'une prestation doit remplir pour être considérée comme hautement spécialisée (voir à ce propos le chapitre « Critères de rattachement à la médecine hautement spécialisée »). Les décisions d'attribution prises dans le cadre de la mise en œuvre de la CIMHS ont force légale dans toute la Suisse et, en vertu de l'art. 9, al. 2 de la CIMHS, prévalent sur les attributions de prestations cantonales. En ratifiant la convention, les cantons ont délégué à l'organe de décision MHS la compétence pour définir et planifier le domaine de la MHS. La CIMHS fixe par ailleurs certains principes qui doivent être respectés dans la planification à l'échelle nationale. Ne sont concernées que les prestations cofinancées par les assurances sociales suisses, en particulier l'assurance obligatoire des soins (AOS) (art. 7, al. 4, CIMHS). Afin de parvenir à des synergies, il convient de veiller à ce que les prestations médicales faisant l'objet d'une concentration soient attribuées à un petit nombre de centres multidisciplinaires (art. 7, al. 1, CIMHS). La planification doit inclure l'enseignement et la recherche et tenir compte des interdépendances entre les différents domaines médicaux hautement spécialisés (art. 7, al. 2 et 3, CIMHS).

La planification de la MHS conforme aux besoins est un processus dynamique qui dépend des capacités hospitalières requises et peut se faire de façon progressive. Lors de l'établissement de la liste des hôpitaux MHS, il importe de tenir compte des modifications intervenues dans l'offre de soins de même que des changements structurels et humains significatifs survenus entre-temps. Les attributions de prestations sont par conséquent limitées dans le temps (art. 3, al. 4 CIMHS) et sont contrôlées régulièrement dans le cadre d'une procédure de réévaluation.

## 3. Démarche

Dans le cadre de la mise en œuvre de la CIMHS, le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées a été réglementé pour la première fois de façon légalement contraignante en 2011 et les premiers mandats de prestations attribués à divers centres.<sup>3</sup> Les mandats de prestations – et par conséquent les listes des hôpitaux MHS dans ce domaine MHS – étaient limités jusqu'au 31 décembre 2015 et doivent faire l'objet d'une réévaluation. Conformément aux dispositions du Tribunal administratif fédéral, il convient, pour la planification de la MHS, de suivre une procédure formellement séparée en deux temps qui distingue entre **rattachement** d'un domaine de prestations à la MHS (définition du domaine MHS) et **attribution** des prestations (établissement de la liste des hôpitaux MHS).

La procédure de rattachement à la MHS vise à contrôler si le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées continue à remplir les critères d'inclusion dans la MHS au sens de la CIMHS (art. 1 et art. 4, al. 4). C'est à cette fin que l'organe scientifique MHS a examiné la définition du domaine MHS « pédiatrie et chirurgie pédiatrique hautement spécialisées » de 2011 afin de déterminer si d'éventuelles adaptations sont nécessaires. Dans le présent rapport, le domaine MHS est défini (dans la définition actualisée) aussi bien dans la terminologie médicale que dans la classification suisse des interventions chirurgicales (CHOP) et la classification internationale des maladies (CIM) (voir Annexes 1).

La réévaluation visant à savoir si le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées doit continuer à être rattaché à la MHS se fonde sur l'examen des éléments-clés suivants :

- Examen critique de la définition des interventions hautement spécialisées, c.-à-d. quelles opérations/interventions doivent être considérées comme hautement spécialisées ?
- Examen du degré de respect des critères CIMHS selon l'art. 1 de la CIMHS

<sup>1</sup>Loi fédérale du 18 mars 1994 sur l'assurance-maladie (LAMal), RS 832.10

<sup>2</sup>Convention intercantonale relative à la médecine hautement spécialisée (CIMHS) du 14 mars 2008.

<sup>3</sup> Les attributions de prestations dans le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées ont été publiées dans la Feuille fédérale (FF 2011 8075, 8077, 8084, 8087, 8090, 8095, 8099, 9277, 9282, 9285.) et sont consultables sur le site internet de la Conférence des directeurs de la santé (<https://www.gdk-cds.ch/de/hochspezialisierte-medizin/spitalliste>).

- Examen complémentaire du degré de respect des critères CIMHS selon l'art. 4, al. 4 de la CIMHS.

Dans le cadre de la procédure de consultation, un large éventail de destinataires a eu la possibilité de prendre position sur le choix et la définition du domaine MHS considéré. Les avis formulés ont été compilés de manière systématique dans un **rapport sur les résultats**<sup>4</sup> et sont accessibles au public sur le site internet de la Conférence des directrices et directeurs cantonaux de la santé ([www.gdk-cds.ch](http://www.gdk-cds.ch)) ([www.gdk-cds.ch](http://www.gdk-cds.ch)). La décision de rattachement prise par l'organe de décision MHS est publiée dans la Feuille fédérale. Ce n'est qu'une fois le rattachement entériné que débutera la deuxième phase de planification, savoir l'attribution des prestations. Une procédure de candidature sera organisée avant l'attribution des mandats de prestations ; elle offre aux fournisseurs de prestations intéressés la possibilité de se porter candidats à un mandat de prestations.

---

<sup>4</sup> Consultation relative au rattachement du domaine MHS « Pédiatrie et chirurgie pédiatrique hautement spécialisées » à la MHS du 16 juin 2020, rapport sur les résultats du 26 août 2021.

#### 4. Description du domaine MHS

Le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées comprend le traitement des enfants et adolescents jusqu'à leur 18<sup>e</sup> année révolue dans les onze domaines partiels suivants :

1. Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme
2. Brûlures graves
3. Transplantations pulmonaires
4. Transplantations hépatiques
5. Transplantations rénales
6. Chirurgie électorive du pancréas, du foie et des voies biliaires
7. Chirurgie complexe électorive des voies respiratoires
8. Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux
9. Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)
10. Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux
11. Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif

Dans le cadre de la première évaluation du domaine MHS « pédiatrie et chirurgie pédiatrique hautement spécialisées » en 2011, dix sous-domaines avaient été définis qui, en raison du petit nombre de cas, des formes de traitement complexes et onéreuses nécessitant une étroite coopération multidisciplinaire entre différents spécialistes, étaient considérés comme hautement spécialisés au sens de la CIMHS. Dans le cadre de la présente réévaluation, deux des dix anciens domaines partiels de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées ont été déplacés dans d'autres domaines MHS. Le domaine partiel « diagnostic préopératoire de l'épilepsie et traitement chirurgical de l'épilepsie réfractaire » est désormais rattaché au domaine MHS de la neurochirurgie et neuroradiologie complexes. Le domaine partiel « rétinoblastome » a été déplacé dans le domaine de l'oncologie pédiatrique hautement spécialisée. Par ailleurs, l'ancien domaine partiel « transplantations d'organes (poumons, foie, reins) » a été divisé en trois domaines partiels distincts, car ils diffèrent en ce qui concerne la méthode de traitement et les exigences imposées aux centres de traitement. À la suite de la consultation du 16 juin 2020, une autre adaptation structurelle a été en outre apportée à la définition proposée du domaine MHS : le diagnostic et le traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif a en effet été retiré du domaine partiel « diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux » pour être défini comme un domaine partiel distinct.

Par ailleurs, dans le cadre de la présente réévaluation, un âge limite uniforme a été fixé à 18 ans révolus pour tous les domaines partiels de la pédiatrie et chirurgie pédiatrique hautement spécialisées. Cette démarcation entre pédiatrie et médecine pour adultes correspond aux normes internationales pour la définition de l'enfance et de l'adolescence (OMS et Convention des Nations Unies relative aux droits de l'enfant); elle est également soutenue par les recommandations de l'Association suisse pour la santé des adolescents (ASSA)[1] ainsi que par le groupe d'accompagnement MHS « Pédiatrie et chirurgie pédiatrique » et l'organe scientifique MHS. Bien que, sur le plan physique, le développement de certains systèmes (musculo-squelettique notamment) chez les jeunes de 16 à 17 ans puisse être comparable à celui des adultes, il faut toutefois aussi tenir compte, outre le développement physique, des aspects psychologiques et sociaux qui, eux, diffèrent fondamentalement chez les adolescents et les adultes. Dans le souci d'un traitement et d'une prise en charge globale des patients mineurs, il convient qu'un âge limite uniforme de 18 ans révolus s'applique désormais dans tous les domaines pédiatriques de la MHS.

L'organe scientifique MHS est conscient de l'importance d'un environnement hospitalier adapté à l'enfant et à sa famille pour la réussite du traitement. Il reconnaît également que la présence des parents et de la famille, de même qu'une prise en charge dans la langue maternelle, doivent être encouragées, en particulier en cas d'hospitalisation prolongée. Toutefois, pour des raisons d'assurance qualité, il est conseillé, en pédiatrie et en chirurgie pédiatrique hautement spécialisées, de concentrer le traitement dans des centres de compétences.



Les sous-chapitres suivants s'attachent à définir les onze domaines partiels de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées sur le plan médical. Les codes CHOP et CIM (voir Annexes 1) servent à donner une définition exacte du domaine MHS.

#### 4.1 Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme

Les très grands prématurés ainsi que les prématurés et les nouveau-nés à terme gravement malades nécessitent une prise en charge spécialisée en soins intensifs qui impose des exigences très spécifiques en termes de personnel, de matériel et d'infrastructure et qui a donc lieu dans un service de soins intensifs néonataux ou pédiatriques. En Suisse, quelque 3600 traitements complexes divers en soins intensifs chez des prématurés ou des nouveau-nés nés à terme sont réalisés chaque année pour des pathologies des plus variées [2]. Le nombre total de traitements néonataux en soins intensifs comprend un groupe hétérogène de diverses formes de traitement et interventions qui varient selon la pathologie en cause. Les raisons à l'origine d'une hospitalisation en soins intensifs chez les nouveau-nés sont diverses et comprennent entre autres les naissances prématurées très graves (1 % de l'ensemble des naissances), les troubles d'adaptation à la vie extra-utérine (par ex. syndrome de détresse respiratoire, asphyxie, etc.), les infections graves ou les anomalies congénitales pouvant toucher tous les organes ainsi que d'autres maladies rares. Considérées séparément, les diverses formes de traitement et interventions relevant de ce domaine partiel MHS sont rares à très rares en Suisse.

C'est immédiatement après la naissance, et en particulier dans les premiers jours de vie, que les nouveau-nés gravement malades ont en général besoin d'être pris en charge en soins intensifs néonataux ou pédiatriques [3]. Chez un grand nombre de patients, un traitement/surveillance en soins intensifs est indiqué en raison d'une instabilité/insuffisance respiratoire et/ou cardiovasculaire, mais peut aussi être lié à toutes sortes de malformations, de dysfonctionnements d'organes ou de troubles métaboliques. De nombreux diagnostics différents peuvent donc constituer une indication de prise en charge en soins intensifs chez le nouveau-né [4, 5]. Cependant, les nouveau-nés chez lesquels un ou plusieurs de ces diagnostics a été posé ne requièrent pas forcément une prise en charge en soins intensifs – raison pour laquelle il n'est pas approprié de rattacher à la MHS tous les codes diagnostiques pouvant *potentiellement* constituer une indication de traitement en soins intensifs. C'est pourquoi le présent domaine partiel MHS comprend la prise en charge de tous les prématurés et de tous les nouveau-nés à terme qui requièrent un traitement complexe en soins intensifs, indépendamment de leur poids de naissance ou d'autres indications en rapport avec un diagnostic. Par conséquent, la question de savoir si le traitement d'un prématuré ou d'un nouveau-né à terme relève de la MHS est déterminée uniquement par la nécessité ou non de soins intensifs néonataux ou pédiatriques.

#### 4.2 Brûlures graves

Les brûlures graves sont définies comme des brûlures dont l'étendue dépasse un certain pourcentage de la surface corporelle ou qui touchent certaines parties du corps. C'est surtout le traitement stationnaire initial spécialisé des brûlures graves chez les enfants et adolescents qui requiert un équipement spécial et une équipe hautement spécialisée, et ce, afin de pouvoir parvenir à un résultat optimal à court et à long terme et de limiter au maximum les interventions secondaires.

Le domaine partiel MHS des brûlures graves chez l'enfant et l'adolescent comprend le traitement des brûlures suivantes :

- Brûlures thermiques et chimiques du 2<sup>e</sup> degré profond ou du 3<sup>e</sup> degré touchant plus de 10 % de la surface corporelle, indépendamment de leur localisation
- Brûlures thermiques et chimiques du 2<sup>e</sup> degré profond ou du 3<sup>e</sup> degré de la tête, du cou, des organes génitaux externes, du poignet, de la main, de la cheville et du pied.

Les brûlures thermiques et chimiques du 2<sup>e</sup> degré profond ou du 3<sup>e</sup> degré de la tête et du cou nécessitent une expertise particulière de l'équipe soignante, car d'une part la question d'apprécier les zones qui vont guérir spontanément est particulièrement difficile et, d'autre part, seule une excision et une reconstruction précoces peuvent prévenir la formation de cicatrices vicieuses. Seuls des soins primaires optimaux, en partie avec un substitut cutané temporaire ou avec des matrices, sont à même de minimiser les troubles fonctionnels palpébraux et buccaux ainsi qu'une altération permanente de la mimique et de la physiono-

mie. De même, dans les brûlures profondes au niveau de la main, du pied et des organes génitaux externes, l'évaluation initiale et le traitement sont complexes et seul un traitement optimal peut conserver les multiples fonctions de ces organes. La réadaptation précoce nécessaire pour ce faire suppose une équipe interdisciplinaire spécialisée qui est indispensable dans les centres concernés [6]. Le traitement spécialisé des brûlures graves touchant au moins 10 % de la surface corporelle comprend le monitoring de la température centrale, la désinfection et le parage des plaies ainsi que, le cas échéant, une escarrotomie, autrement dit des incisions de décharge pratiquées à travers les couches cutanées superficielles de la peau. Le traitement en médecine intensive fait notamment appel à la réanimation liquidienne, qui vise à compenser les pertes liquidiennes liées à l'étendue des brûlures. Les lésions du 2e degré profond et celles du 3e degré nécessitent un traitement chirurgical [7-10].

### 4.3 Transplantations pulmonaires

La transplantation pulmonaire chez l'enfant et l'adolescent est aujourd'hui un traitement bien établi pour les patients souffrant de pathologies pulmonaires avancées, notamment pour ceux avec des formes prononcées de mucoviscidose. Les techniques hautement spécialisées en chirurgie et en anesthésie, ainsi que le traitement contre les réactions de rejet et les infections sont améliorés et affinés en permanence. Un suivi méticuleux, qui permet déjà aujourd'hui aux centres expérimentés d'afficher d'excellents résultats, est essentiel pour le succès à long terme [11]. Environ 6000 transplantations pulmonaires sont effectuées chaque année dans le monde, parmi lesquelles une quarantaine en Suisse [12] – mais dont une ou deux seulement chez des patients pédiatriques [13]. La transplantation pulmonaire est donc la forme de transplantation la plus rare réalisée en Suisse chez l'enfant et l'adolescent. En raison de l'extrême rareté de l'intervention, les transplantations pulmonaires pédiatriques en Suisse sont en général effectuées dans un centre de transplantations pulmonaires pour adultes – avec toutefois obligatoirement la participation de spécialistes en pédiatrie, car il n'existe pas de chirurgiens pédiatriques spécialisés maîtrisant cette forme d'opération en Suisse [14].

### 4.4 Transplantations hépatiques

Pour les patients pédiatriques atteints d'une maladie hépatique au stade terminal, de certaines tumeurs hépatiques ou certains troubles métaboliques génétiques, une transplantation est leur seule chance de survie ou l'option la plus prometteuse pour améliorer leur qualité de vie. Les transplantations hépatiques dans l'enfance et l'adolescence sont des interventions extrêmement rares. Entre 2012 et 2018, quatre à douze transplantations hépatiques par an ont été réalisées chez l'enfant et l'adolescent [13]. Depuis quelques années, on réalise avec succès des transplantations de foie partiel ou split, dans lesquelles le foie du donneur est divisé en deux pour être donné à deux receveurs [15].<sup>5</sup> Les transplantations hépatiques à donneur vivant sont possibles, mais assez rarement effectuées en Suisse chez l'enfant. La réussite de la transplantation hépatique dépend entre autres des conditions initiales (préparation spécifique à la transplantation) du receveur et en particulier de son état nutritionnel, ce qui constitue un défi majeur chez les enfants et les adolescents atteints d'une affection hépatique [16, 17]. La prise en charge, tant médicale que chirurgicale, des transplantations hépatiques chez les patients pédiatriques est très complexe et il a été démontré qu'elle requiert l'expertise d'une équipe de transplantation multidisciplinaire chevronnée [18]. La technique de transplantation n'est pas la même chez les petits enfants que chez les adolescents [19-22]. Outre des compétences en hépatologie pédiatrique et en chirurgie pédiatrique, il est crucial que l'équipe de transplantation possède également une expertise en immunologie de la transplantation et en pharmacologie clinique [23].

### 4.5 Transplantations rénales

Très rares sont les pathologies rénales qui nécessitent une transplantation rénale dans l'enfance ou l'adolescence. Huit à treize transplantations rénales par an ont été réalisées en Suisse chez les enfants et adolescents entre 2012 et 2018 [13]. Elles sont généralement indiquées en raison de malformations congénitales (telles qu'une dysplasie rénale, une uropathie obstructive, etc.) qui aboutissent à une insuffisance rénale et s'accompagnent fréquemment de pathologies urologiques, lesquelles nécessitent souvent des interventions chirurgicales supplémentaires pendant la transplantation [24]. Les reins peuvent être transplantés aussi bien à partir de donneurs vivants que de personnes décédées. Ainsi que nous l'avons déjà

---

<sup>5</sup> Article 29 de l'ordonnance sur l'attribution d'organes destinés à une transplantation du 16 mars 2007, RS 810.21

souligné, chez les enfants et adolescents la chirurgie de la transplantation est aussi assez souvent associée à des interventions chirurgicales concernant la maladie néphro-urologique sous-jacente (par ex. agrandissement de vessie, néphrectomie, etc.). La technique de transplantation n'est pas la même chez les petits enfants que chez les adolescents [25-27]. Outre des compétences en néphrologie pédiatrique et en chirurgie pédiatrique, il est crucial que l'équipe de transplantation possède également une expertise en immunologie de la transplantation et en pharmacologie clinique.

#### **4.6 Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires**

Les nourrissons, les enfants et adolescents souffrant d'affections rares du foie et des voies biliaires – comme l'atrésie des voies biliaires (absence ou développement insuffisant des voies biliaires), les malformations ou les tumeurs hépatiques –, de malformations ou de tumeurs pancréatiques nécessitent souvent une intervention chirurgicale complexe. En raison de la rareté des affections comme du haut degré de complexité de la chirurgie pédiatrique abdominale élective, la définition MHS de la première évaluation de 2011 a été complétée de façon à y inclure en plus la chirurgie pancréatique complexe et la chirurgie des malformations du foie et des voies biliaires. La chirurgie hépatobiliaire hautement spécialisée comprend par conséquent les quatre types suivants d'opérations électives du foie, des voies biliaires et du pancréas:

- Chirurgie hépatique élective
  - Segmentectomies
  - Lobectomie droite ou gauche
  - Hépatectomie droite ou gauche
- Chirurgie élective après traumatisme du foie, des voies biliaires et du pancréas
- Chirurgie élective des voies biliaires
  - Opération selon la technique de Kasai (hépto-porto-entérostomie) pour la correction d'une atrésie des voies biliaires
  - Chirurgie pour les malformations congénitales des voies biliaires
- Chirurgie pancréatique complexe élective

Les transplantations hépatiques sont réglementées dans le cadre d'un domaine partiel distinct (cf. chapitre 4.4).

#### **4.7 Chirurgie complexe élective des voies respiratoires**

La chirurgie complexe élective hautement spécialisée des voies respiratoires comprend les interventions chirurgicales chez les enfants et adolescents souffrant de rétrécissements prononcés (sténoses trachéales), de malformations (par ex. des anneaux trachéaux) ou de ruptures de la trachée et du larynx. Les techniques utilisées font notamment appel à l'excision ou à la destruction de lésions ou de tissus, aux reconstructions plastiques au niveau du larynx et de la trachée, à l'insertion et au changement de prothèses vocales, ainsi qu'à d'autres interventions très complexes au niveau des voies aériennes supérieures comme l'insertion de stents laryngés ou trachéaux.

La complexité des interventions chirurgicales précitées est particulièrement grande chez l'enfant et l'adolescent [28], car il convient de peser l'étendue de l'opération et le moment où intervenir en tenant compte du fait qu'on a affaire à un organe encore immature, et ce, afin de ne pas entraîner de séquelles structurales et fonctionnelles. C'est surtout l'intervention chirurgicale primaire qui offre les meilleures chances d'obtenir une guérison complète à vie. La chirurgie de révision est cependant encore plus complexe que l'intervention primaire, elle est grevée d'un très haut risque de complications et offre en comparaison de bien moindres chances d'obtenir une guérison complète à vie. La réussite d'interventions complexes au niveau des voies aériennes supérieures suppose donc de disposer des compétences multidisciplinaires d'une airway unit spécialisée composée de spécialistes en chirurgie thoracique, en ORL, en phoniatry, en pédiatrie et en anesthésie. Compte tenu de la rareté et de la grande complexité des opérations, on préconise de concentrer les prestations sur un petit nombre de fournisseurs de prestations afin de parvenir à des résultats optimaux à court et à long terme [29, 30].

#### 4.8 Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux

Par polytraumatisme, on entend l'atteinte simultanée de plusieurs régions du corps ou appareils dont une lésion au moins ou la combinaison de plusieurs met en jeu le pronostic vital [31]. Selon les directives de la Société allemande de chirurgie orthopédique et traumatologique (Deutsche Gesellschaft für Unfallchirurgie, DGU), on parle de polytraumatisme lorsque le score de gravité mesuré selon l'Injury Severity Score (ISS) est d'au moins 16 points [31, 32]. En outre, les lésions au niveau crânien et thoracique représentent des indicateurs significatifs complémentaires pour l'analyse du risque de mortalité chez les enfants et adolescents avec un score ISS de 16 points ou plus [33]. Le score ISS demeure toutefois le meilleur score pour le pronostic de la mortalité chez les enfants et adolescents hospitalisés pour un monotraumatisme ou un polytraumatisme [34].

Dans les traumatismes cranio-cérébraux (TCC), au moins une perte de connaissance ou une amnésie liée à l'accident s'ajoute au traumatisme crânien. Pour évaluer la gravité d'un TCC, on utilise souvent la classification fondée sur le score de Glasgow initial (Glasgow Coma Scale ou GCS) [35].

Le traitement et la prise en charge des petits enfants ainsi que des enfants et adolescents victimes de blessures graves (monotraumatismes ou polytraumatismes; traumatismes cranio-cérébraux) relèvent de ce domaine MHS. Cela comprend les types de lésions suivants:

- Enfants et adolescents avec une seule ou plusieurs lésions graves mettant en jeu le pronostic vital (mono ou polytraumatisme), avec un score de gravité d'au moins 16 points selon l'Injury Severity Score (ISS) et/ou un Paediatric Trauma Score (PTS) de moins de 8 points.
- Enfants et adolescents avec un traumatisme cranio-cérébral grave (GCS < 9).

L'ISS est avant tout un score servant à décider du transfert des patients et qui est assez inapproprié comme score de triage en phase pré-hospitalière. Afin d'améliorer le triage pré-hospitalier primaire sur le lieu de l'accident et le transfert dans un centre de traumatologie, un algorithme de triage pré-hospitalier pour les enfants gravement blessés a été défini avec le concours d'experts. Il repose sur les mécanismes de l'accident combinés à un score PTS<sup>6</sup> < 8 points, qui justifient que l'enfant soit hospitalisé ou transféré de préférence dans un centre de traumatologie pédiatrique pour y bénéficier d'un bilan et y être traité [31, 36-41]. L'intérêt du PTS tient au pronostic du degré de gravité d'une lésion traumatologique chez l'enfant et l'adolescent. Un PTS bas est corrélé à un risque accru de mortalité et nécessite une prise en charge médicale immédiate par un centre spécialisé en traumatologie pédiatrique. Étant donné l'importance d'un diagnostic et d'un traitement rapides, adéquats et axés sur les priorités, les enfants chez qui l'on suspecte une blessure grave doivent être immédiatement transférés dans un centre de traumatologie pédiatrique [42]. La mise en œuvre des critères de triage sur le lieu de l'accident passe par les sauveteurs au sol et par la REGA ; ce sont eux qui, sur la base du score de triage, décident sur le lieu de l'accident du transfert direct dans un centre de traumatologie MHS.

#### 4.9 Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)

Les immunodéficiences primaires (IDP) ou déficits immunitaires héréditaires (ou primitifs) (*inborn errors of immunity*) désignent un groupe hétérogène de troubles héréditaires rares du système immunitaire inné ou adaptatif. Elles ont en commun le fait que des mutations génétiques affectent la fonction du système immunitaire, ce qui, si le déficit n'est pas identifié, peut entraîner des lésions définitives des organes voire une issue fatale dues à des infections à répétition, une dysrégulation immunitaire (maladies auto-immunitaires ou auto-inflammatoires) ou la survenue de tumeurs malignes. À ce jour, on a décrit plus de 400 IDP différentes et plus de 380 gènes potentiellement responsables d'une maladie ont été identifiés [43].

Le traitement des déficits immunitaires et des syndromes d'immunodéficiences héréditaires touchant le système immunitaire congénital et adaptatif (y compris les déficits primaires de l'immunorégulation) par une transplantation de cellules souches hématopoïétiques allogéniques (TCSH), la transfusion de lymphocytes ainsi qu'une photophrèse thérapeutique fait partie du présent domaine partiel. Il existe des différences fondamentales entre les TCSH mises en œuvre pour traiter les DIP et les TCSH employées dans les pathologies hémato-oncologiques. D'une part, elles supposent des connaissances spécialisées pour le choix correct du traitement nécessaire qui doit être précisément adapté à la DIP en cause. D'autre part,

---

<sup>6</sup> Le paediatric trauma score (PTS) représente un outil établi au niveau international afin de déterminer la gravité des blessures sur le lieu de l'accident.

des complications spécifiques de nature infectieuse ou immunorégulatoire peuvent survenir dans le cadre de ce traitement, qui nécessitent l'expertise spécifique d'un centre spécialisé dans les DIP. La transfusion de lymphocytes de donneur est, elle aussi, grevée d'un taux élevé de complications et doit par conséquent n'être réalisée que dans un centre spécialisé. De même, la photophérèse thérapeutique constitue une méthode de traitement complexe et onéreuse, qui est surtout employée chez des patients présentant une maladie du greffon contre l'hôte n'ayant typiquement pas répondu auparavant à d'autres traitements moins complexes [44].

#### **4.10 Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux**

Les troubles métaboliques congénitaux (nommés aussi erreurs innées du métabolisme, inborn errors of metabolism, IEM) sont des maladies génétiques résultant d'une anomalie d'une protéine impliquée dans le métabolisme cellulaire, par exemple une enzyme. Elles représentent environ un tiers des maladies génétiques de cause connue et peuvent toucher tous les organes. On connaît plus de 1000 troubles métaboliques différents<sup>7</sup>, qui peuvent survenir chez l'enfant avec une incidence globale de 1:2000 à 1:4000 [45].

Font partie de ce domaine partiel MHS le diagnostic et le traitement stationnaires complexes des groupes suivants de déficiences métaboliques congénitales : les troubles du métabolisme des acides aminés (par ex. phénylcétonurie) et des acides organiques ainsi que du cycle de l'urée, les troubles du métabolisme glucidique (galactosémie, glycogénoses notamment), les troubles de l'oxydation des acides gras et des corps cétoniques, les mitochondriopathies et autres troubles du métabolisme énergétique (par ex. ceux affectant le cycle de Krebs), les maladies des peroxysomes, les maladies de surcharge lysosomale (par ex. mucopolysaccharidoses), les anomalies de la glycosylation et du trafic intracellulaire, ainsi que les déficits du métabolisme des purines/pyrimidines, des neuromodulateurs et d'autres petites molécules.

La prise en charge stationnaire des enfants et adolescents atteints d'un trouble métabolique congénital complexe ou dont le trouble n'est pas équilibré nécessite la disponibilité 24 h/24 d'une équipe d'experts de diverses disciplines, avec la possibilité de réaliser des analyses métaboliques spéciales dans un laboratoire de biochimie clinique disponible sur place.

Il convient également de souligner ici que le traitement des patients pédiatriques souffrant de l'un des diagnostics précités ne relève de la MHS que si la maladie métabolique correspondante constitue le *diagnostic principal* de l'hospitalisation, autrement dit qu'elle est le motif principal du traitement mis en œuvre.

#### **4.11 Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif**

Les dysplasies squelettiques comprennent un groupe extrêmement hétérogène de maladies affectant le développement osseux de diverses façons. On connaît pour l'heure plus de 400 pathologies, la plupart étant dues à une anomalie génétique [46]. Ces diverses formes de maladies osseuses sont rares. La prévalence des formes prononcées de maladies osseuses constitutionnelles est globalement d'environ 2 pour 10000 naissances [47, 48]. Dans les maladies génétiques du tissu conjonctif, la prévalence est plus difficile à estimer et il est probable qu'elle soit globalement un peu plus élevée (par ex. syndrome de Marfan : 1 sur 5000 naissances). Malgré cette plus forte prévalence, les traitements stationnaires complexes chez les enfants et adolescents atteints d'une telle maladie ne sont toutefois que rarement réalisés [2].

Grâce aux progrès de la recherche en génétique et en biologie moléculaire, la classification des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif ainsi que la compréhension des causes et des mécanismes sous-jacents se sont de plus en plus améliorées ces dernières années. De même, ces progrès ont contribué au développement de nouvelles méthodes thérapeutiques hautement spécialisées. La prise en charge optimale des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif suppose les compétences spécialisées d'une équipe multidisciplinaire [49-51]. Le présent domaine partiel comprend le diagnostic et le traitement complexes des maladies génétiques de l'ostéogenèse et de la chondrogenèse (achondroplasie, syndrome d'Ehlers-Danlos notamment) ainsi que des maladies héréditaires graves du tissu conjonctif (syndrome de Marfan, syndrome d'Ehlers-Danlos notamment).

---

<sup>7</sup> Pour un plus ample informé, on pourra consulter le site suivant : <https://metab.ern-net.eu/>.

Il convient également de souligner ici que le traitement des patients pédiatriques souffrant de l'un des diagnostics précités ne relève de la MHS que si la maladie génétique des os ou du tissu conjonctif concernée constitue le *diagnostic principal* de l'hospitalisation, autrement dit qu'elle est le motif principal du traitement mis en œuvre.

## **5. Critères de rattachement à la médecine hautement spécialisée**

La CIMHS fixe les critères qu'un domaine médical doit remplir pour entrer dans le champ d'application de la CIMHS. Selon l'article 1 de la CIMHS, les domaines médicaux et prestations relevant de la planification intercantonale de la MHS au sens de la CIMHS sont ceux qui se caractérisent par leur rareté, leur potentiel d'innovation prononcé, un investissement humain ou technique élevé ou par des méthodes de traitement complexes. Au moins trois des critères mentionnés doivent être remplis pour le rattachement à la MHS, celui de la rareté de l'intervention devant obligatoirement l'être.

Selon l'article 4, alinéa 4, de la CIMHS, d'autres critères doivent être pris en considération pour l'intégration dans la liste des domaines MHS; il s'agit notamment de l'efficacité et de l'utilité, de la durée d'application technique et économique, ainsi que des coûts de la prestation médicale concernée. On doit de plus tenir compte de l'importance du lien avec la recherche et l'enseignement ainsi que de la compétitivité internationale de la Suisse. Le rattachement des onze domaines partiels de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées est évalué ci-après sur la base des critères CIMHS précités.



## 5.1 Critères CIMHS en rapport avec le domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées

### Rareté

Selon l'art. 1 de la CIMHS, un domaine de prestations médicales doit impérativement satisfaire au critère de rareté pour relever de la CIMHS. La rareté doit toujours être appréciée en tenant compte des autres critères CIMHS mentionnés à l'art. 1 CIMHS que sont le « potentiel d'innovation », un « investissement humain ou technique élevé » et des « méthodes de traitement complexes ». On préfère ainsi ne pas fixer un nombre maximal absolu de cas pour la définition de la rareté.

Domaine MHS	Évaluation : rareté
Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme	En Suisse, quelque 3600 traitements complexes divers en soins intensifs chez des prématurés ou des nouveau-nés nés à terme sont réalisés chaque année pour des pathologies des plus variées [2]. Avec 87'851 naissances vivantes enregistrées en 2018, cela correspond à moins de 5 % des naissances [52]. En ce sens, les prématurés ou les enfants nés à terme qui nécessitent des soins intensifs hautement spécialisés sont des cas rares par rapport au nombre total de naissances vivantes. De plus, le nombre total de traitement néonataux en soins intensifs comprend un groupe hétérogène de diverses formes thérapeutiques et d'interventions qui varient selon la pathologie en cause. Les raisons à l'origine d'une hospitalisation en soins intensifs chez les nouveau-nés sont diverses et comprennent entre autres les naissances prématurées très graves (1 % de l'ensemble des naissances), les troubles d'adaptation à la vie extra-utérine (par ex. syndrome de détresse respiratoire, asphyxie, etc.), les infections graves ou les anomalies congénitales pouvant toucher tous les organes ainsi que d'autres maladies rares. Considérées séparément, les diverses formes de traitement et interventions relevant de ce domaine partiel MHS sont rares à très rares en Suisse.
Brûlures graves	Les hospitalisations d'enfants et adolescents pour des brûlures graves sont extrêmement rares. En 2018, environ 60 cas d'hospitalisation d'enfants et adolescents ont été enregistrés en Suisse pour des brûlures graves demandant, selon la définition mentionnée dans le présent rapport, un traitement hautement spécialisé [2].
Transplantations pulmonaires	Parmi les transplantations d'organes, qui sont déjà extrêmement rares chez les enfants et adolescents en Suisse, les transplantations pulmonaires sont les plus rares de toutes. Entre 2012 et 2018, une à deux transplantations pulmonaires par an ont été réalisées chez l'enfant et l'adolescent <sup>8</sup> en fonction de la disponibilité des organes [13].
Transplantations hépatiques	Les transplantations d'organes sont extrêmement rares chez les enfants et adolescents. Entre 2012 et 2018, quatre à onze transplantations hépatiques par an ont été réalisées chez l'enfant et l'adolescent <sup>9</sup> en fonction de la disponibilité des organes [13].

<sup>8</sup> Enfants et adolescents jusqu'à leur 16<sup>e</sup> année révolue.

<sup>9</sup> Enfants et adolescents jusqu'à leur 16<sup>e</sup> année révolue.

Domaine MHS	Évaluation : rareté
Transplantations rénales	Les transplantations d'organes sont extrêmement rares chez les enfants et adolescents. Entre 2012 et 2018, huit à treize transplantations rénales par an ont été réalisées chez l'enfant et l'adolescent <sup>10</sup> en fonction de la disponibilité des organes [13].
Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires	La chirurgie complexe élective du pancréas, du foie ou des voies biliaires chez l'enfant et l'adolescent est très rare. En 2018, seule une quinzaine d'enfants et adolescents en Suisse ont nécessité une intervention chirurgicale relevant de la chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires [2].
Chirurgie complexe élective des voies respiratoires	Les opérations électives hautement spécialisées sur la trachée sont très rares chez l'enfant et l'adolescent. En 2018, environ 90 enfants et adolescents en Suisse ont nécessité une intervention chirurgicale relevant de la chirurgie complexe élective des voies respiratoires [2].
Blessures graves et poly-traumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux	Selon une enquête des centres suisses de traumatologie, environ 250 enfants et adolescents sont victimes chaque année en Suisse d'un polytraumatisme grave (ISS >16). <sup>11</sup> L'incidence des hospitalisations pour l'ensemble des TCC chez l'enfant est de 368 cas pour 100 000 habitants/an et celle des TCC sévères de 15,5 cas pour 100 000/an [35]. Au niveau national, cela signifie qu'on évalue à environ 240 le nombre d'enfants victimes chaque année d'un traumatisme cranio-cérébral sévère. <sup>12</sup> L'analyse du registre allemand de traumatologie montre que le nombre d'enfants gravement blessés est considérablement plus faible que celui des blessés graves adultes [31].
Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)	Dans le domaine des immunodéficiences primaires, plus de 400 maladies génétiques ont été à ce jour identifiées; il s'agit toujours d'affections rares (fréquence totale env. 1:10 000). En 2018 en Suisse, seule une quinzaine de cas d'enfants et adolescents atteints d'une immunodéficiência primaire ont nécessité un traitement hautement spécialisé tel qu'il est défini dans le présent rapport. Il s'agit donc de traitements extrêmement rares.
Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux	On connaît plus de 1000 troubles métaboliques différents, parfois extrêmement rares (quelques cas seulement dans le monde), pouvant survenir chez l'enfant, avec une incidence totale de 1:2000 à 1:4000 [45] et dont les manifestations cliniques sont souvent très hétérogènes. En 2018 en Suisse, environ 100 cas d'enfants et d'adolescents avec des troubles métaboliques congénitaux complexes ont nécessité un traitement stationnaire hautement spécialisé.
Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif	On connaît pour l'heure plus de 400 dysplasies squelettiques, la plupart étant dues à une anomalie génétique [46]. Les pathologies en question sont rares. La prévalence des formes prononcées de maladies osseuses constitutionnelles est globalement d'environ 2 pour 10000 naissances [47, 48]. Dans les maladies génétiques du tissu conjonctif, la prévalence est plus difficile à estimer et il est probable qu'elle soit globalement un peu plus élevée (par ex. syndrome de Marfan : 1 sur 5000 naissances). Malgré cette plus forte prévalence, les traitements stationnaires complexes chez les enfants et adolescents atteints d'une telle

<sup>10</sup> Enfants et adolescents jusqu'à leur 16<sup>e</sup> année révolue.

<sup>11</sup> Enquête menée dans les centres suisses de traumatologie en 2021.

<sup>12</sup> Selon la Statistique de la population et des ménages de l'Office fédéral de la statistique de 2018, on comptait 1'530'231 personnes de moins de 18 ans.



Domaine MHS	Évaluation : rareté
	maladie ne sont toutefois que rarement réalisés . En 2018 en Suisse, seuls environ 40 cas d'enfants et d'adolescents avec des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif ont nécessité un traitement stationnaire hautement spécialisé. <sup>13</sup>

### Potentiel d'innovation

Le potentiel d'innovation d'une prestation médicale peut comprendre aussi bien l'innovation scientifique, qui repose en général sur la recherche clinique multidisciplinaire ou la recherche translationnelle (« bench to bedside »), que l'innovation dans les domaines des techniques chirurgicales, notamment le développement de nouvelles méthodes chirurgicales ou thérapeutiques.

Domaine MHS	Évaluation : potentiel d'innovation
Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme	Les soins intensifs pour les prématurés et les nouveau-nés nés à terme constituent un domaine marqué dans l'ensemble par un fort potentiel d'innovation. Grâce aux progrès technologiques, diverses nouvelles méthodes de traitement moins invasives ont été mises au point ces dernières années, qui sont devenues de plus en plus de nouvelles normes de traitement. C'est ainsi par exemple que divers dispositifs «point of care» permettent aujourd'hui d'effectuer des analyses de sang directement au lit du patient avec de plus faibles volumes de sang et avec la même qualité par rapport aux méthodes habituelles de laboratoire [53]. Le développement de nouvelles méthodes d'assistance respiratoire a considérablement réduit l'utilisation de la ventilation mécanique invasive ces dernières années [54]. Un nombre significativement plus important de très grands prématurés a été traité depuis les années 1990, sans qu'on observe pour autant une augmentation de la mortalité ou du taux de complications graves [4, 55].
Brûlures graves	Des millions d'individus sont victimes chaque année dans le monde de brûlures graves. Dans les brûlures du troisième degré, la peau est tellement endommagée qu'elle n'est plus en mesure de régénérer spontanément. Les médecins doivent alors transplanter de la peau prélevée dans des zones intactes, ce qui implique qu'il n'y a plus de peau au niveau du site de prélèvement du lambeau cutané. Or ce procédé se heurte vite à ses limites chez l'enfant. En effet, les zones cutanées éventuellement disponibles sont souvent petites et le risque de cicatrices inesthétiques grand. Les greffes de peau cultivées en laboratoire permettent de réduire considérablement ce problème. Depuis plusieurs décennies, les chercheurs cherchent à reconstituer de la peau humaine en laboratoire (ingénierie tissulaire). Dans le cadre des premières études cliniques, des greffes de peau artificielle ont été employées avec succès chez des enfants victimes de brûlures [56]. Grâce aux nouvelles méthodes, il est possible de fabriquer de la peau artificielle à partir des propres cellules cutanées du patient puis de l'utiliser, celle-ci pouvant être transplantée (greffe de peau) en cas de brûlures et de troubles cutanés. Pour reconstituer de la peau, on utilise un maillage basé sur des fibres de collagène associées à diverses cellules cutanées, dont des cellules souches adultes. Dans une étuve, le tissu s'accroît pour se transformer en un tapis cellulaire pluristratifié et former un substitut cutané. La peau cultivée est

<sup>13</sup> OFS Statistique médicale des hôpitaux pour 2018.

Domaine MHS	Évaluation : potentiel d'innovation
	constituée par les propres cellules cutanées du patient et n'est donc pas rejetée par son système immunitaire (greffe autologue). <sup>14</sup>
Transplantations pulmonaires, hépatiques et rénales	Comme dans d'autres domaines, l'ingénierie tissulaire, autrement dit la culture d'organes ou de parties d'organes artificiels, recèle un grand potentiel d'innovation dans les transplantations d'organes. La culture de tissus rénaux constitue un domaine actuel de recherche qui pourrait un jour déboucher sur la transplantation d'un rein artificiel [57, 58]. De même, des chercheurs ont réussi les premiers essais de culture de tissu hépatique [59, 60] et de tissu pulmonaire sur des modèles animaux [61, 62]. Outre l'ingénierie tissulaire, les chercheurs s'intéressent de plus en plus au domaine de la médecine régénérative (par ex. avec des cellules souches) et à la génothérapie pour le remplacement d'organes [63]. Les techniques d'impression 3D sont également très prometteuses pour le remplacement d'organes [64, 65].
Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires	Cette discipline, qui concerne des affections rares à très rares, est marquée par des changements permanents avec à la fois des évolutions technologiques et du <i>disease management</i> . La rareté des pathologies concernées nécessite un regroupement des compétences afin que l'expertise et l'innovation (c.-à-d. la recherche) puissent se développer de façon compétitive au niveau international [66, 67]. <sup>15</sup>
Chirurgie complexe élective des voies respiratoires	L'impression en 3D de trachées représente un grand potentiel d'innovation dans le domaine de la chirurgie trachéale. Chez de petits enfants (âgés de 3, 5 et 16 mois) souffrant d'une maladie de la trachée (trachéomalacie), des scientifiques américains (É.-U.) ont ainsi développé, en se servant d'une imprimante 3D, des implants non seulement adaptés à l'anatomie individuelle, mais qui peuvent aussi «grandir avec l'enfant». Cette espèce d'attelle imprimée en 3D (qui est placée à l'extérieur de la trachée) est finalement résorbée par l'organisme après quelques années [68]. Dans le cadre d'une collaboration interdisciplinaire avec l'École polytechnique fédérale de Lausanne (EPFL), des recherches sur la trachéomalacie sont actuellement menées au Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV) sur des modèles animaux à l'aide de stents extraluminaux (qui présentent de grands avantages par rapport aux stents endoluminaux). <sup>16</sup>
Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux	Ces dernières années ont vu l'éclosion de nouvelles connaissances scientifiques et l'expérimentation d'approches thérapeutiques inédites, surtout dans le domaine des séquelles systémiques d'accidents, de leur diagnostic précoce et de leur traitement, notamment dans les chocs, les défaillances d'organe, les septicémies, l'hémostase par des actes de radiologie interventionnelle ou le traitement conservateur des lésions spléniques et hépatiques. Dans le traitement en urgence des blessés graves, des innovations telles que les «salles d'intervention intégrées multifonctionnelles guidées par l'image» (multifunctional image-guided therapy suite ou MIGTS) ont été introduites et peuvent permettre d'accélérer les étapes initiales du traitement, ainsi que de réduire les transports et les transferts au sein d'un même établissement [69].

<sup>14</sup> Voir aussi la Tissue Biology Research Unit du Kinderspital de Zurich: <http://www.skinengineering.ch/portraet-de/forschung-fuer-kinder.html>.

<sup>15</sup> Voir aussi [www.SIOPEL.org](http://www.SIOPEL.org) (groupe d'experts pour les tumeurs hépatiques chez l'enfant).

<sup>16</sup> Selon les informations du Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV).

Domaine MHS	Évaluation : potentiel d'innovation
Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)	En matière d'immunodéficiences primaires, il existe un grand potentiel d'innovation lié à la recherche sur les causes génétiques et les mécanismes physiopathologiques. Cela comprend l'examen des corrélations génotype-phénotype dans les maladies génétiquement définies, et, dans celles qui ne le sont pas, la recherche des mutations sous-jacentes. L'identification des bases génétiques et immunologiques des IDP est essentielle pour améliorer le diagnostic et pour développer de nouvelles stratégies thérapeutiques chez les patients souffrant de troubles congénitaux du système immunitaire. <sup>17</sup> Un autre grand potentiel d'innovation réside également dans le développement de stratégies de thérapie génique pour le traitement des IDP [70]. Des succès ont notamment déjà été obtenus chez des patients atteints de granulomatose septique chronique (GSC) [71, 72] ou souffrant d'un déficit immunitaire combiné sévère (SCID) [73, 74].
Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux	L'identification de nouveaux déficits et la mise en évidence de dysfonctionnements constituent un prérequis important pour améliorer le diagnostic et développer de nouvelles approches thérapeutiques ou des recommandations sur le traitement des troubles héréditaires rares du métabolisme et du tissu conjonctif (tels que le syndrome de Marfan [75], ou encore l'acidémie méthylmalonique (AMM), un trouble métabolique congénital et héréditaire rare [76], dans lequel les acides aminés ne sont pas correctement métabolisés) ou des troubles du cycle de l'urée (UCD) [77]. <sup>18</sup> Le développement de stratégies innovantes de thérapie génique pour le traitement des divers troubles métaboliques comme la phénylcétonurie est également porteur d'un grand potentiel d'innovation (PCU) [78]. Seule la concentration des prestations sur un petit nombre de centres nationaux permet la participation à des études internationales interventionnelles, thérapeutiques et sur des registres (études d'observation) [79] (par ex. dans le domaine des maladies de surcharge lysosomale [80]). La coordination des cohortes de patients à l'échelle nationale permet également une recherche propre, c.-à-d. à l'initiative des chercheurs ( <i>investigator initiated</i> ) (par ex. galactosémie classique [81]).
Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif	Grâce aux progrès accomplis ces dernières années dans la recherche en génétique et en biologie moléculaire, les causes et les mécanismes des maladies génétiques du squelette et du tissu conjonctif ont pu être analysées et comprises de manière approfondie. Toutefois, le besoin de découvertes scientifiques supplémentaires se fait toujours sentir ; celles-ci pourront à l'avenir contribuer à mieux comprendre les pathologies concernées et à développer de nouveaux traitements. De nouvelles méthodes sont actuellement développées tant dans le domaine du traitement des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif que pour leur diagnostic [82, 83]. C'est ainsi notamment que des études actuelles sur des modèles animaux contribuent au développement de nouvelles approches thérapeutiques de l'ostéogenèse imparfaite, de l'achondroplasie, du syndrome de Marfan, des exostoses multiples, de la dysplasie fibreuse et d'autres formes de maladies [84, 85].

<sup>17</sup> Voir à ce propos le réseau de recherche sur les immunodéficiences primaires (PID-NET), sponsorisé par le ministère fédéral allemand de l'éducation et de la recherche: <http://www.pid-net.org>.

<sup>18</sup> Voir aussi à ce sujet les travaux de recherche menés dans le cadre de l'« European network and registry for intoxication type Metabolic Diseases » (E-IMD, [www.e-imd.org](http://www.e-imd.org)), de l'« European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects » (E-HOD, [www.e-hod.org](http://www.e-hod.org)), de la plate-forme de recherche « Correct » (<http://www.experimental-surgery.de/correct/index.html>) pour la recherche sur les pathologies hépatiques rares, ainsi que dans le cadre de l'« Urea Cycle Disorders Consortium » (UCDC, <http://rarediseasesnetwork.epi.usf.edu/ucdc/index.htm>) qui fait partie du « Rare Diseases Clinical Research Network » (RDCRN), soutenu par le « National Institutes of Health » (NIH) américain.

### Investissement humain et/ou technique élevé

L'évaluation de l'investissement humain comprend aussi bien la disponibilité temporelle du personnel médical et du personnel soignant nécessaires au traitement que l'éventail des disciplines impliquées dans le traitement. L'évaluation de l'investissement technique repose sur l'appréciation des infrastructures et des installations techniques nécessaires à la prise en charge et au traitement.

Domaine MHS	Évaluation : investissement humain et/ou technique élevé
Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme	<p>Une unité de soins intensifs néonataux doit disposer de places de soins intensifs néonataux équipées d'incubateurs de soins intensifs ou d'incubateurs ouverts et d'un monitoring avec électrocardiogramme (ECG), mesure de la pression artérielle et pulsoxymètre. Des appareils de ventilation spécialement conçus pour ces patients pesant entre 500 g et 5000 g, ainsi que des moniteurs permettant de surveiller les mesures transcutanées de la pression partielle de l'oxygène (pO<sub>2</sub>) et de la pression partielle du dioxyde de carbone (pCO<sub>2</sub>) doivent également être disponibles. En outre, un service de soins intensifs en néonatalogie se doit de posséder l'équipement minimal suivant : appareil de radiographie, échographe (y compris échocardiographie, échographie crânienne), appareil d'électroencéphalographie (EEG standard ou EEG d'amplitude intégrée), matelas réfrigérants et appareil d'analyse des gaz du sang [86, 87] La nécessité de disposer d'un personnel soignant spécialement formé aux soins intensifs en pédiatrie ou en néonatalogie, à raison d'un à deux patients au maximum par soignant, est très onéreuse mais essentielle pour assurer la qualité du traitement. Du côté médical, la présence 24 h/24 d'un pédiatre au bénéfice d'une formation en soins intensifs néonataux ou pédiatriques, ou bien suivant une telle formation, est impérative [45].</p>
Brûlures graves	<p>Le traitement des brûlures profondes étendues demande en général plusieurs opérations, une longue hospitalisation et une réadaptation pendant plusieurs années. Cela implique une prise en charge continue des patients depuis le jour de l'accident jusqu'à la fin de tous les traitements. La prise en charge au long cours des enfants victimes de brûlures graves nécessite un suivi optimal et global (y compris sur le plan psychosocial), qui est à la fois complexe et délicat, et exige énormément de la part de l'équipe soignante [7].</p> <p>Le traitement moderne des enfants victimes de brûlures graves et la solution à des problèmes complexes de chirurgie plastique et reconstructive demande une équipe chevronnée et bien rodée. Celle-ci se compose de chirurgiens pédiatriques spécialisés dans la chirurgie des brûlures et la chirurgie reconstructive (y compris chirurgie réparatrice et de correction des cicatrices), d'anesthésistes pédiatriques, de spécialistes de réanimation pédiatrique, d'un personnel soignant spécialisé (en soins intensifs), et est également renforcée par la collaboration d'experts pour la réadaptation (physiothérapie, ergothérapie notamment) et pour la prise en charge psychosociale des enfants victimes de brûlures graves et leur suivi (notamment conseils diététiques, service social). En cas de besoin, il doit être possible de faire en outre appel à des spécialistes en chirurgie thoracique, en neurochirurgie, en ORL, en radiologie ou en hématologie [7-10].</p> <p>Les conditions à remplir en termes d'aménagements/d'équipements et de personnel pour le traitement des grands brûlés sont plus strictes que celles s'appliquant aux autres services de soins intensifs. Cela vaut également pour les domaines de la physiothérapie et de l'ergothérapie. Selon les recommandations de la Société allemande de chirurgie orthopédique et traumatologique, un centre pour grands brûlés devrait disposer d'une infrastructure spécialisée en termes d'aménagements /d'équi-</p>

Domaine MHS	Évaluation : investissement humain et/ou technique élevé
	<p>pements comprenant notamment une salle de déchocage (y compris appareil de ventilation assistée, pulsoxymétrie, surveillance hémodynamique, bronchoscopie, échographie), une unité de surveillance et de traitement intensifs, une unité de traitement chirurgical avec possibilité d'hydrothérapie ainsi qu'un équipement d'hémofiltration artérioveineuse continue ou de dialyse [10].</p>
<p>Transplantations pulmonaires, hépatiques et rénales</p>	<p>La réalisation de transplantations est soumise à une autorisation d'exploitation de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) qui se fonde sur les dispositions de la loi sur la transplantation<sup>19</sup>. La préparation, la transplantation proprement dite et le suivi constituent une procédure très complexe sur le plan technique et logistique. Cette méthode implique la présence d'une équipe pluridisciplinaire dont les membres connaissent les particularités du patient avant/pendant/après une transplantation. L'équipe comprend les personnes suivantes:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Chirurgiens spécialisés dans les transplantations de l'organe concerné avec expérience chez l'enfant</li> <li>• Anesthésistes pédiatriques bénéficiant d'une formation spéciale</li> <li>• Spécialistes de médecine intensive pédiatrique</li> <li>• Spécialistes en infectiologie et en immunologie</li> <li>• Autres spécialistes pédiatriques des organes concernés (par ex. gastro-entérologues, néphrologues, pneumologues) pour le bilan préopératoire et le suivi, maîtrisant également l'immunologie de la transplantation (traitement immunosuppresseur, bilan pour rejet d'organe, etc.).</li> <li>• Radiologues interventionnels au bénéfice d'une expérience avec les patients transplantés</li> <li>• Anatomo-pathologistes pédiatriques</li> <li>• Pédopsychiatres (bilan d'évaluation, suivi, contrôle de l'observance)</li> </ul> <p>Les autres exigences concernant les spécialités médicales et les conditions d'exploitation requises sont définies dans l'annexe 6 de l'ordonnance sur la transplantation [88]. Cela comprend:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Conditions d'exploitation requises avec fonctionnement 24 heures/24, 365 jours par an ;</li> <li>• Service des urgences avec accueil des urgences</li> <li>• Service de soins intensifs</li> <li>• Salles d'opération</li> <li>• Coordination des transplantations</li> <li>• Laboratoire de chimie et d'hématologie avec service de détermination en urgence</li> <li>• Laboratoire pour le typage HLA</li> <li>• Laboratoire de microbiologie</li> <li>• Laboratoire de détermination des concentrations sériques des immunosuppresseurs</li> </ul>

<sup>19</sup> Voir informations sur le système de déclaration et d'autorisation de l'Office fédéral de la santé publique (<https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/gesetze-und-bewilligungen/gesuche-bewilligungen/gesuche-bewilligungen-bereich-transplantation.html>).

Domaine MHS	Évaluation : investissement humain et/ou technique élevé
Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires	Le traitement des enfants et adolescents souffrant de pathologies hépatiques, de malformations des voies biliaires et d'affections pancréatiques complexes est une tâche interdisciplinaire. La prise en charge d'un enfant atteint implique la présence de médecins bénéficiant d'une formation spécifique dans diverses disciplines : hépatologie, médecine intensive, anesthésie, radiologie (interventionnelle) et anatomo-pathologie, ainsi que d'un personnel paramédical [89-94] et d'un personnel infirmier bénéficiant d'une formation spécifique. En outre, le plateau technique correspondant aux spécialités médicales citées est nécessaire pour traiter les patients pédiatriques atteints de pathologies hépatiques, de malformations des voies biliaires ou d'affections pancréatiques complexes [95-97].
Chirurgie complexe élective des voies respiratoires	La chirurgie des voies aériennes est une tâche interdisciplinaire. Les sténoses laryngo-trachéales et les sténoses trachéales supérieures sont traitées par des ORL. Si les sténoses sont situées à la partie basse de la trachée, à proximité de la bifurcation des bronches principales, l'opération chez l'enfant et l'adolescent est réalisée en commun avec un chirurgien pédiatrique ou avec un cardiologue pédiatrique. Que la réalisation de l'opération soit en priorité confiée à un chirurgien viscéral ou thoracique ou encore à un ORL, toutes les techniques chirurgicales concernant la trachée constituent des procédures chirurgico-anesthésiques toujours interdisciplinaires menées en commun: en période pré, per et post-opératoire [98]. Les patients pédiatriques devant subir une chirurgie trachéale sont en général pris en charge dans une airway unit multidisciplinaire. La chirurgie de la trachée chez l'enfant diffère de celle pratiquée chez l'adulte non seulement par les dimensions moindres des organes, mais aussi par la spécificité de certains tableaux cliniques qui ne se rencontrent que dans l'enfance, notamment les malformations congénitales. La complexité du traitement tient aussi au fait qu'il faut peser soigneusement l'étendue et le moment d'une opération sur un organe qui n'est pas encore arrivé à maturité, et ce, afin de ne pas entraîner de séquelles structurales et fonctionnelles [99].
Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes crânio-cérébraux	En raison de la survenue soudaine de l'accident, du caractère imprévisible du nombre de blessés ainsi que de l'hétérogénéité des patients concernés, les polytraumatismes chez l'enfant représente un défi pour les centres prenant en charge ces patients [36]. Le traitement devrait se faire dans un contexte interdisciplinaire et dans un centre de traumatologie spécialisé dans ce domaine et disposant d'une expertise suffisante pour les soins pédiatriques [31]. Dans le traitement des enfants victimes de blessures graves, l'entraînement continu de l'équipe soignante et la collaboration interdisciplinaire revêtent par conséquent une importance particulière. Il existe un besoin important en personnel (frais de maintien des capacités). Selon les recommandations de la société allemande de chirurgie orthopédique et traumatologique ( <i>Deutsche Gesellschaft für Unfallchirurgie</i> , DGU), les enfants victimes de blessures graves devraient être traités dans un centre de référence en traumatologie pédiatrique tenu de remplir les mêmes conditions en matière de structures et de processus qu'un centre de traumatologie interrégional. Celles-ci comprennent des exigences strictes en matière de personnel; l'équipe doit être composée de spécialistes en chirurgie, en pédiatrie, en neurochirurgie, en médecine intensive, en radiologie et en anesthésie, avec une expertise spécifique dans le traitement des enfants et adolescents victimes de blessures graves. En fonction du type de lésion, il doit être possible de faire appel à d'autres spécialistes, notamment en chirurgie thoracique ou en chirurgie viscérale. [40]

Domaine MHS	Évaluation : investissement humain et/ou technique élevé
	<p>Par ailleurs, le traitement des patients pédiatriques victimes de blessures graves et de polytraumatismes nécessite de coûteuses installations. Celles-ci comprennent un service de chirurgie pédiatrique avec des compétences particulières en traumatologie pédiatrique ou un service de chirurgie orthopédique et traumatologique avec des compétences spéciales en traumatologie pédiatrique, un service de médecine de l'enfant et de l'adolescent, un service de soins intensifs pédiatriques ainsi qu'un accueil des urgences ou un accueil central des urgences avec des procédures spécifiques aux enfants intégrées dans le protocole de salle de déchocage [90].</p>
<p>Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)</p>	<p>Les immunodéficiences génétiques primaires sont des maladies rares (maladies orphelines) qui, en raison de leur rareté, exigent énormément des médecins et de l'équipe soignante. La prise en charge des enfants et adolescents concernés nécessite une équipe hautement compétente et spécialisée de médecins, soignants, psychologues et assistantes sociales spécialement formés qui ait l'habitude des patients immunodéficients et des patients ayant subi une TCSH ou une thérapie génique. En outre, un centre de compétences doit disposer de l'infrastructure nécessaire pour réaliser des TCSH allogéniques et des thérapies géniques. Le respect des normes JACIE-Fact, autrement dit une accréditation JACIE, est nécessaire pour pratiquer des TCSH [100]. En ce qui concerne la réalisation des thérapies géniques, le législateur (Swissmedic) impose des conditions strictes à remplir pour la prise en charge et la surveillance des patients.<sup>20</sup></p>
<p>Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux</p>	<p>Les troubles métaboliques congénitaux sont la plupart du temps des maladies multisystémiques et chroniques ayant un impact important sur la croissance et le développement, ce qui justifie une prise en charge thérapeutique par une équipe multidisciplinaire hautement spécialisée. Celle-ci comprend des spécialistes du métabolisme, des médecins d'autres spécialités (notamment pédiatrie, génétique, orthopédie, neuropédiatrie, réadaptation, néphrologie, ORL, ophtalmologie et radiologie), ainsi que du personnel spécialisé d'autres disciplines comme la physiothérapie, la psychologie et le conseil nutritionnel hautement spécialisé. Dans le secteur hospitalier, les compétences d'anesthésistes et de (neuro)chirurgiens ayant une expérience spécialisée en la matière sont également particulièrement importantes.</p>
<p>Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif</p>	<p>Une prise en charge optimale des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif suppose qu'une équipe multidisciplinaire soit disponible ; outre des compétences en chirurgie orthopédique, en pédiatrie et en métabolisme, celle-ci comprend diverses autres disciplines pédiatrico-internistes et dispose d'une expertise hautement spécialisée dans le domaine de la génétique médicale [50, 101]. Par ailleurs, le diagnostic complexe dans le domaine des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif nécessite une infrastructure hautement spécialisée pour réaliser des analyses complexes en génétique et en biologie moléculaire.</p>

<sup>20</sup> Cf. Exigences relatives aux documents d'autorisation pour les transplants standardisés (TrSt), les médicaments de thérapie génique (TG) ainsi que les médicaments qui sont issus d'organismes génétiquement modifiés (OGM) ou qui renferment des OGM, <https://www.swissmedic.ch/swissmedic/de/home/services/documents/transplantatprodukte/anleitungen-und-merkblaetter.html>.



## Méthodes de traitement complexes

L'appréciation de la complexité des procédures de traitement repose sur la complexité et le caractère interdisciplinaire d'un traitement.

Domaine MHS	Évaluation : méthodes de traitement complexes
Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme	Tous les très grands prématurés ont besoin d'une assistance respiratoire sous une forme ou sous une autre, d'une nutrition parentérale et doivent être placés sous incubateur. Malgré les très grands progrès accomplis dans le soutien respiratoire à ces patients, plus de la moitié ont encore besoin d'une assistance ventilatoire invasive de durée très variable qui ne peut être fournie que dans un service de soins intensifs néonataux ou pédiatriques [102]. Une prise en charge en soins intensifs spécialisés est par ailleurs indiquée chez les nouveau-nés pour les pathologies suivantes: malformations congénitales de potentiellement tous les organes, mais en particulier des poumons, du cœur et du tractus intestinal, ainsi qu'en cas d'insuffisance respiratoire et/ou cardiovasculaire consécutive à des pathologies touchant un organe, à des infections ou à des troubles de l'adaptation (notamment asphyxie périnatale). La prise en charge hautement spécialisée de ces patients requiert une collaboration interdisciplinaire de différents spécialistes et sous-spécialistes en pédiatrie et en chirurgie pédiatrique.
Brûlures graves	Le traitement des enfants et adolescents victimes de brûlures graves comprend les premiers soins (qui doivent être prompts et adaptés) sur le lieu de l'accident, les soins intensifs et le traitement chirurgical, puis le suivi dans un centre pour grands brûlés, toutes choses qui représentent un véritable défi pour l'ensemble des soignants en charge de ces enfants. Le traitement initial dans un centre de brûlés comprend le monitoring de la température centrale, la désinfection et le parage des plaies, et, le cas échéant, une escarrotomie (c.-à-d. des incisions de décharge à travers les couches supérieures de la peau). Le traitement en médecine intensive fait notamment appel à la réanimation liquidienne, qui vise à compenser les pertes liquidiennes liées à l'étendue des brûlures. Les lésions profondes du deuxième et du troisième degré requièrent un traitement chirurgical. Les brûlures graves et massives (21-100 % SC) font partie des interventions chirurgicales les plus délicates et nécessitent souvent des greffes cutanées. La prévention des infections doit en outre faire l'objet d'une attention toute particulière afin d'éviter la survenue d'un syndrome du choc toxique (SCT). Enfin, la réadaptation fait partie intégrante du traitement, la prise en charge psychosociale continue revêtant également une grande importance. Environ 30 % des enfants opérés nécessitent ultérieurement une ou plusieurs interventions chirurgicales de correction des cicatrices [7, 103, 104].
Transplantations pulmonaires, hépatiques et rénales	Les transplantations nécessitent une organisation complexe. Les donneurs possibles doivent être identifiés, les proches parents pris en charge de manière appropriée et les organes correctement prélevés puis transportés. De plus, tout le processus, depuis le prélèvement des organes jusqu'à leur transplantation, doit se dérouler le plus rapidement possible. Comparées aux opérations normales, les transplantations sont infiniment plus complexes et exigent une très bonne coordination entre tous les intéressés. Cette tâche est assurée par des centres de coordination spéciaux au sein des centres de transplantation. Ceux-ci travaillent étroitement avec le service national des attributions, lequel coopère d'autre part, en cas de besoin, avec les services nationaux des attributions étrangers. Selon les organes, l'opération proprement dite dure entre trois et douze heures voire davantage. Après l'opération, les patients font l'objet pendant plusieurs jours d'une surveillance en soins



Domaine MHS	Évaluation : méthodes de traitement complexes
	intensifs. <sup>21</sup> Les transplantations rénales tout comme les transplantations hépatiques requièrent une expertise pluri et interdisciplinaire pour le traitement de l'insuffisance rénale ou hépatique chez l'enfant et l'adolescent, depuis la dialyse et/ou le système MARS jusqu'à la transplantation proprement dite. Qui plus est, les enfants sont souvent transplantés dans le cadre d'un don de donneur vivant, ce qui nécessite une expertise supplémentaire.
Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires	La rareté des pathologies sous-jacentes (par ex. hépatoblastome, atrésie des voies biliaires, kyste du cholédoque, etc.) et la nécessité d'une équipe thérapeutique interdisciplinaire rendent le traitement très complexe. Bien des centres estiment encore aujourd'hui qu'il s'agit simplement d'une simple « chirurgie standard », mais on dispose de plus en plus de preuves que les résultats à long terme sont meilleurs lorsque les enfants sont traités dans des centres spécialisés [105-113]. <sup>22</sup>
Chirurgie complexe élective des voies respiratoires	La rareté des pathologies sous-jacentes (tumeurs trachéales, malformations congénitales notamment) et la nécessité d'une équipe interdisciplinaire pour le traitement accroissent la complexité des traitements. Qui plus est, la réadaptation de la voix après une chirurgie tumorale chez l'enfant représente un défi de taille pour les spécialistes.
Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes crânio-cérébraux	<p>Malgré une grande professionnalité dans la pratique clinique quotidienne, les polytraumatismes chez l'enfant et l'adolescent représentent toujours une situation exceptionnelle [114]. Selon l'âge de l'enfant, on doit prêter tout particulièrement attention à la radioprotection au cours de la démarche diagnostique, aux réserves physiologiques pendant le traitement et aux fractures caractéristiques lors du traitement chirurgical [31].</p> <p>Le traitement des monotraumatismes ou des polytraumatismes chez l'enfant et l'adolescent demande des connaissances spécifiques des causes et des types de lésions possibles, de la fréquence des lésions ainsi que de la mortalité. Le diagnostic et le traitement doivent prendre en considération les particularités anatomiques et physiologiques de l'enfant. Compte tenu de leur physiologie, en particulier des proportions tête-corps défavorables ainsi que d'un faible poids et d'une petite taille, les enfants sont exposés à un risque élevé de blessures. Une évaluation inadéquate du type de lésion conduit à un traitement insuffisant des enfants victimes de blessures graves et peut être responsable d'une partie des décès précoces pouvant aller jusqu'à 30 % [36].</p>
Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)	Le diagnostic et l'établissement d'un plan thérapeutique pour le traitement des enfants et adolescents atteints d'une immunodéficiences génétique suppose une équipe soignante interdisciplinaire composée de médecins de différentes disciplines (immunologie, TCSH, infectiologie, rhumatologie, etc.), de personnel soignant, de psychologues et d'assistantes sociales – toutes ces personnes devant être spécialisées et avoir été formées à s'occuper de patients IDP et de patients subissant une TCSH. Les mesures thérapeutiques comprennent la prophylaxie médicamenteuse, le traitement par des agents biologiques et d'autres immunosuppresseurs, la substitution par des immunoglobulines, les TCSH allogéniques et la thérapie génique dans le cadre d'études cliniques internationales. Compte tenu du très petit nombre de patients actuellement qualifiés pour une thérapie génique (condition: nécessité d'une TCSH allogéniques, mais pas de donneur HLA identique ou contre-indication à une TCSH

<sup>21</sup> Pour un plus ample informé sur la médecine de la transplantation, voir la page d'accueil de l'Office fédéral de la santé:publique: <https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/medizin-und-forschung/transplantationsmedizin.html>.

<sup>22</sup> Voir également [www.SIOPEL.org](http://www.SIOPEL.org).

Domaine MHS	Évaluation : méthodes de traitement complexes
	<p>allogéniques), il importe également pour l'avenir que les patients IDP soient pris en charge dans un centre réalisant aussi bien des TSCH allogéniques que des thérapies géniques et disposant d'une expertise en la matière.</p>
<p>Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux</p>	<p>Non dépistés, non traités ou insuffisamment traités, les troubles métaboliques congénitaux peuvent entraîner des lésions des organes, un handicap physique ou psychique, voire provoquer la mort. Les symptômes sont variés et souvent non spécifiques : ils vont de crises sévères après la naissance avec perte de connaissance, crises convulsives, troubles respiratoires ou défaillance d'organes jusqu'à des troubles chroniques du développement somatique ou mental. La complexité du traitement des troubles congénitaux du métabolisme tient aussi bien à la difficulté d'un diagnostic correct qu'au problème de trouver un traitement adéquat à long terme, ce qui nécessite souvent un disease management pluridisciplinaire. Une hospitalisation, souvent en urgence, est nécessaire pour poser le diagnostic initial et instaurer le traitement. Même par la suite, les enfants et adolescents concernés doivent être hospitalisés de façon sporadique, notamment en cas de déséquilibre aigu/menace de déséquilibre du trouble métabolique sous-jacent lié à une infection ou à une intervention chirurgicale électorale, que ce soit dans le cadre du trouble métabolique en question ou d'une opération de routine, mais qui, en raison du trouble métabolique sous-jacent, exige les connaissances particulières d'un centre de compétences dans le métabolisme (anesthésie, orthopédie par ex.) et un suivi par des métaboliciens. Un laboratoire central, qui permet si nécessaire certaines analyses métaboliques 24 h/24, joue un rôle capital dans la prise en charge des patients hospitalisés pour des troubles métaboliques. Enfin, certains examens fonctionnels et bilans en milieu hospitalier, comme ceux des patients atteints de maladies mitochondriales, ne peuvent être proposés que dans des centres hautement spécialisés.</p>
<p>Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif</p>	<p>La complexité du traitement des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif se reflète dans le défi que représente l'établissement du diagnostic correct, qui nécessite des compétences hautement spécialisées dans le domaine de la génétique. Le diagnostic est en général posé précocement, c'est-à-dire dans la 1<sup>re</sup> ou la 2<sup>e</sup> année de vie. Des approches thérapeutiques pharmacologiques se sont développées au cours des dix dernières années (bisphosphonates et autres médicaments) pour améliorer la stabilité osseuse [84]. Ces traitements sont discutés dans un cadre interdisciplinaire et administrés en ambulatoire. L'indication d'interventions orthopédiques se pose au plus tôt à l'âge de 3-4 ans, par exemple pour corriger des déformations et stabiliser les os tubulaires longs en cas d'ostéogenèse imparfaite sévère [115, 116]. La complexité du traitement chirurgical exige une appréciation préopératoire interdisciplinaire par le service d'orthopédie spécialisée s'occupant du cas, le service d'anesthésie et souvent aussi de médecine intensive [117]. Pendant la période péri-opératoire et peropératoire, les opérations concernées nécessitent un plateau de radiologie hautement spécialisé (en partic. neuroradiologie), un neuromonitoring peropératoire en cas de chirurgie rachidienne, ainsi qu'un plateau d'imagerie médicale peropératoire ou de neuronavigation parfaitement adapté. Les opérations complexes sur l'appareil locomoteur des patients atteints de maladies génétiques des os et du tissu conjonctif exigent une prise en charge par une équipe d'orthopédie chevronnée et hautement spécialisée, jouissant d'une grande expertise en matière de correction des déformations des membres et du rachis depuis la petite enfance jusqu'à l'âge adulte [118]. En outre, même dans le cas d'un traitement médical (p. ex. enzymothérapie, bisphosphonates), il est essentiel pour le succès du traitement que l'équipe soignante dispose de suffisamment de compétences en pédiatrie tertiaire pour reconnaître à temps d'éventuelles complications.</p>

### **Efficacité et utilité**

Dans son article 32, la LAMal mentionne les concepts d'efficacité, d'adéquation et d'économicité des prestations (EAE) comme condition pour la prise en charge des coûts par l'AOS. Ces critères dits EAE sont déterminants pour le choix et le contrôle des prestations de l'assurance-maladie (art. 32 et 33 LAMal). Le contrôle des critères EAE est assuré par le service fédéral compétent (OPAS). Eu égard au domaine de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées, il s'agit de prestations prises en charge par l'AOS, qui sont par conséquent considérées comme efficaces et appropriées

### **Durée d'application technique et économique**

L'évolution rapide des méthodes d'examen et de traitement (fondée sur une vaste expérience sans cesse améliorée ainsi que sur des technologies médicales innovantes) est à l'origine de progrès significatifs des résultats thérapeutiques. Les découvertes de la recherche fondamentale débouchent toujours plus rapidement sur des essais cliniques et se répercutent finalement sur la pratique hospitalière et ambulatoire. Cela est surtout possible dans les centres de compétences hautement spécialisés, dans la mesure où ils disposent des moyens humains et structurels nécessaires pour ce faire.

## Coûts de la prestation

Les coûts d'une prestation peuvent être évalués en se servant des coûts moyens absolus de traitement ou des poids relatifs (cost-weights), c.-à-d. à combien de plus s'élèvent les coûts du traitement par rapport à un patient moyen traité en hôpital (pour lequel le poids relatif normalisé est de 1,0).

Domaine MHS	Évaluation : coûts de la prestation
Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme	L'importance du personnel soignant qu'exige la prise en charge des prématurés et des nouveau-nés fait qu'il s'agit en général de prestations très onéreuses. C'est ainsi par exemple que le poids relatif de la prise en charge d'un nouveau-né en soins intensifs dont le poids à l'admission est de 1000 - 1499 g est de 7,804 (DRG P03C), et de 13,336 (DRG P61B) chez un très grand prématuré avec un poids de naissance < 1000 g [119]. Cela signifie que la charge financière est jusqu'à 13 fois plus importante que le coût moyen pour un patient hospitalisé (pour lequel le poids relatif normalisé est de 1,0). Le coût moyen par cas atteint ainsi jusqu'à environ CHF 156'000 [120].
Brûlures graves	Le traitement des enfants et adolescents victimes de brûlures graves, qui est long et nécessite un personnel très important, fait que les coûts du traitement sont très élevés. En 2005 en Suisse, 242 grands brûlés en tout ont été traités pour un montant total de 6,3 millions de francs [121]. Les brûlures étendues font partie des cas hospitaliers très coûteux, c'est-à-dire des bénéficiaires de prestations ayant généré des coûts compris entre CHF 20'000 et 50'000 par an [122]. Les cas MHS ne sont pas seulement des cas à coûts élevés, mais aussi des cas à déficit élevé dont les coûts ne sont pas suffisamment représentés par le poids relatif actuel. Les traitements des brûlures graves sont par conséquent encore sous-financés par le système Swiss-DRG. Un modèle de remboursement plus juste a été présenté dans un article de la <i>Swiss Medical Weekly</i> [123]. Les charges financières des centres pour grands brûlés résultent surtout des importantes prestations de réserve (frais de maintien des capacités) rendues nécessaires par les fluctuations saisonnières et par le risque permanent de l'arrivée simultanée de plusieurs grands brûlés.
Transplantations pulmonaires	Les transplantations d'organes constituent un domaine caractérisé par des coûts de traitement très élevés. Le poids relatif d'une transplantation pulmonaire chez les patients âgés de moins de 18 ans est de 20,317 (DRG A05A) [119]. Cela signifie que la charge financière pour le traitement d'un greffé du poumon est près de 20 fois plus élevée que le coût moyen pour un patient moyen traité en milieu hospitalier (pour lequel le poids relatif normalisé est de 1,0). Le coût moyen s'élève ainsi à environ CHF 216'000 CHF par transplantation [120].
Transplantations hépatiques	Le poids relatif des transplantations hépatiques pédiatriques est de 10,137 (DRG A01A) [119]. La charge financière pour le traitement d'un greffé du foie est près de dix fois plus élevée que le coût moyen pour un patient moyen traité en milieu hospitalier (pour lequel le poids relatif normalisé est de 1,0). Le coût moyen s'élève ainsi à environ CHF 120'000 CHF par transplantation [120].
Transplantations rénales	Les transplantations rénales chez l'enfant et l'adolescent sont plus économiques que les transplantations pulmonaires et hépatiques. Cependant, le traitement de ce groupe de patients reste, avec un poids relatif de 4,064 (DRG A17A) [119], environ quatre fois plus cher que le traitement des patient moyens traités à l'hôpital. Le coût moyen s'élève ainsi à environ CHF 48'000

Domaine MHS	Évaluation : coûts de la prestation
	CHF par transplantation [120]. Qui plus est, la greffe rénale s'avère très économique (cost effective) lorsque son coût est comparé à celui d'une dialyse rénale.
Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires	La chirurgie complexe élective du pancréas, du foie ou des voies biliaires génère des coûts élevés. C'est ainsi que le poids relatif pour les opérations nécessitant un traitement complexe en soins intensifs ou s'accompagnant de complications extrêmement graves est de 4,697 (DRG H01A), et de 3,39 (DRG H12A) dans les diverses autres interventions complexes sur le système hépatobiliaire [119]. Cela signifie que la charge financière est à peu près trois fois et demie à quatre fois plus élevée que le coût moyen pour un patient traité en milieu hospitalier (pour lequel le poids relatif normalisé est de 1,0). Le coût moyen par cas atteint ainsi jusqu'à environ CHF 54'000 [120].
Chirurgie complexe élective des voies respiratoires	Le poids relatif d'une trachéotomie, c.-à-d. d'une intervention chirurgicale destinée à créer un accès (trachéostomie) à la trachée à travers les tissus mous du cou, est de 2,768 (DRG D15B); en cas de complications, il passe à 4,065 (DRG D15A) [119]. Cela signifie que la charge financière est entre deux fois et demie et quatre fois plus élevée que le coût moyen pour un patient traité en milieu hospitalier (pour lequel le poids relatif normalisé est de 1,0). Le coût moyen par cas atteint ainsi jusqu'à environ CHF 48'000 [120].
Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux	Les coûts élevés générés par ce domaine s'expliquent par le personnel important nécessaire pour la prise en charge des blessés graves et par la longueur des séjours en soins intensifs. Le poids relatif par cas se situe entre 0,657 (DRG W60B), si les patients décèdent dans les cinq jours suivant leur admission, et 8,549 (DRG W01A) chez les patients avec un polytraumatisme qui doivent être ventilés mécaniquement plus de cinq jours ou bénéficier d'un traitement complexe en soins intensifs pendant plusieurs jours [119]. Cela signifie que la charge financière pour le traitement des blessés graves est jusqu'à huit fois et demie plus élevée que le coût moyen pour un patient traité en milieu hospitalier (pour lequel le poids relatif normalisé est de 1,0). Le coût moyen par cas peut ainsi atteindre environ CHF 102'000 CHF [120]. En outre, les coûts effectifs totaux sont encore plus élevés, en particulier en raison des importantes prestations de réserve. L'importance des coûts primaires et des coûts subséquents liés au suivi constituent des raisons de poids pour coordonner et concentrer la prise en charge des blessés graves à l'échelle nationale. L'optimisation de celle-ci permet de réaliser des économies significatives [124, 125]. <sup>23</sup>
Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)	L'importance de l'investissement humain et technique explique que le coût des traitements des immunodéficiences primaires relevant de la MHS soit élevé. C'est ainsi que le poids relatif d'une transplantation de cellules souches hématopoïétiques allogéniques est de 16,028 (DRG A04A) [119]. Le traitement entraîne ainsi une charge financière environ seize fois plus élevée que le coût moyen pour un patient traité en milieu hospitalier (pour lequel le poids relatif normalisé est de 1,0). Le coût moyen par cas s'élève ainsi à environ CHF 192'000 par transplantation [120].

<sup>23</sup>Sur la question du coût des blessés graves, voir également : Organe scientifique MHS, rapport explicatif pour le rattachement du traitement des blessés graves à la médecine hautement spécialisée, rapport final du 19 février 2015.

Domaine MHS	Évaluation : coûts de la prestation
Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux	Selon une étude de l'OFSP, les coûts moyens annuels par assuré en cas d'infirmité congénitale (qui fait partie des maladies rares) s'élèvent à environ CHF 150'000, comme c'est le cas pour le traitement des troubles congénitaux du métabolisme des mucopolysaccharides et des glycoprotéines (maladie de Pfaundler-Hurler, maladie de Morquio notamment). On peut encore citer d'autres exemples de coûts de traitement élevés, notamment le traitement des troubles congénitaux du métabolisme des acides aminés et des protéines (comme la phénylcétonurie, la cystinose), ainsi que le traitement des troubles congénitaux du métabolisme des lipides et des lipoprotéines (maladie de Tay-Sachs, maladie de Niemann-Pick) [126].
Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif	Comme nous l'avons déjà exposé au chapitre « Potentiel d'innovation », il existe dans le domaine des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif un grand besoin de découvertes scientifiques supplémentaires, qui peuvent contribuer à mieux comprendre les pathologies correspondantes et à développer de nouvelles méthodes de traitement. En ce qui concerne la garantie et l'optimisation à long terme de la prise en charge des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif, la formation et la formation postgrade de médecins spécialisés dans les disciplines impliquées dans le traitement, ainsi que la promotion de projets de recherche dans ce domaine de prestations sont d'une grande importance. Compte tenu de la rareté et de la complexité des pathologies concernées, les échanges au sein de réseaux internationaux dans le domaine des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif revêtent par ailleurs une importance cruciale.

### Importance pour la recherche, l'enseignement et la compétitivité internationale

L'évaluation de l'importance pour l'enseignement et la formation postgrade porte sur les activités de formation postgrade et de formation continue du corps médical, et en particulier la promotion de la relève. La prise en compte de la compétitivité internationale revêt une grande importance en ce qui concerne l'attractivité du pôle de recherche et le développement économique du site que représente la Suisse. L'évaluation de la recherche se fait en évaluant les priorités de la recherche et les mesures d'encouragement, ainsi qu'en estimant l'importance du domaine MHS pour le développement de la spécialité concernée.

Les connaissances et le savoir-faire des médecins et du personnel soignant doivent en outre s'adapter en permanence à l'évolution et aux exigences de la société en matière de modernité des soins. Dans ces conditions, la formation de la relève scientifique et médicale constitue une tâche importante de la recherche et de l'enseignement, et ce, afin de pouvoir assurer la disponibilité à long terme d'un personnel hautement qualifié en Suisse. Du reste, c'est dans des équipes suffisamment importantes et traitant un nombre de cas élevé que la formation postgrade des médecins et du personnel soignant aux techniques nécessaires peut au mieux être assurée avec la haute qualité visée. Le renforcement de la concentration dans ce domaine favorisera une formation postgrade de haut niveau ainsi que des soins de haute qualité.

Domaine MHS	Évaluation : importance pour la recherche, l'enseignement et la compétitivité internationale
Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme	<p>Depuis plus de vingt ans, les neuf services de soins intensifs néonataux/pédiatriques de Suisse recueillent des ensembles de données de certains groupes de patients dans une base de données commune pour le contrôle qualité (Minimal Neonatal Data Set, MNDS), y compris le suivi pédiatrique du développement jusqu'à l'âge de cinq ans. Cette base de données permet de comparer la qualité des différents services entre eux. De plus, ces données sont enregistrées dans des bases de données internationales qui permettent d'effectuer des comparaisons avec plus de 1000 services de soins intensifs néonataux dans le monde. Elles ont permis de montrer que la qualité de la néonatalogie suisse joue un rôle éminent en comparaison internationale. Outre la recherche sur la qualité des résultats qu'elles permettent, ces données forment également la base pour des études épidémiologiques, structurelles et organisationnelles du réseau national de néonatalogie (Swiss-Neo-Net). Par ailleurs, la promotion de la relève occupe une place importante dans le domaine des soins intensifs pour les prématurés. Il existe toujours une pénurie prononcée de personnel soignant, en particulier dans le domaine hautement complexe de la néonatalogie, ce qui fait que la formation et la formation postgrade de ce groupe professionnel revêt une grande importance. Des centres de formation accrédités pour l'obtention de la formation approfondie en néonatalogie ont été créés en Suisse afin de renforcer et d'harmoniser la formation et la formation postgrade du personnel médical spécialisé.<sup>24</sup></p>
Brûlures graves	<p>Les déficits fonctionnels et esthétiques après les greffes de peau habituelles restent à ce jour inévitables. La recherche visant à réduire ces déficits au minimum s'impose instamment. Dans le monde entier, des chercheurs s'appliquent à reconstituer de la peau humaine en laboratoire. Le Tissue Biology Research Unit de la clinique chirurgicale du service de pédiatrie de l'hôpital universitaire de Zurich par exemple compte parmi les laboratoires de pointe dans ce domaine; ses travaux portent depuis des années sur un nouveau substitut cutané qui élimine les inconvénients des méthodes de traitement actuelles, raison pour laquelle ce laboratoire est en contact étroit avec les autres groupes de recherche qui poursuivent le même but à travers le monde. Les chercheurs du Tissue Biology Research Unit ont réussi à cultiver une peau humaine complexe à partir des propres cellules de l'organisme; celle-ci est faite d'un hypoderme et d'un épiderme et comprend des cellules souches qui s'auto-renouvellent, des vaisseaux sanguins et des cellules pigmentaires. Les études précliniques ont montré que ce substitut de peau transplanté s'intègre intégralement dans le corps sans cicatrice ou avec une cicatrice minimale et croît en même temps que les autres tissus. En ce qui concerne les études cliniques en cours, il y a de bonnes raisons d'espérer que ce nouveau substitut cutané montrera également de très bons résultats à long terme chez l'homme.<sup>25</sup></p>
Transplantations pulmonaires, hépatiques et rénales	<p>La transplantation clinique d'organes constitue, en Suisse, un domaine de recherche intéressant et productif, qui touche plusieurs aspects très diversifiés tels que la physiopathologie des dysfonctionnements organiques en phase initiale et en phase terminale, les techniques chirurgicales, ainsi que l'immunologie, l'infectiologie et l'épidémiologie. Cette recherche bénéficie régulièrement du soutien du Fonds national suisse de la recherche scientifique et d'autres institutions. Il est évident aussi que des carrières universitaires se sont bâties dans ce domaine, débouchant sur la nomination de professeurs dans les universités et de médecins-chefs dans des hôpitaux universitaires et d'autres grands hôpitaux de notre pays. L'enseignement a également profité de ces activités, qui sont abordées pendant les études et surtout dans le cadre de la formation postgraduée et continue.</p>

<sup>24</sup> Pour un plus ample informé, consulter le site suivant: <https://www.neonet.ch>.

<sup>25</sup> On trouvera une description détaillée des activités de recherche sur le site internet de la Tissue Biology Research Unit, cf. <http://www.skinengineering.ch/>



Domaine MHS	Évaluation : importance pour la recherche, l'enseignement et la compétitivité internationale
	Dans le domaine de la médecine de la transplantation, la place de la Suisse en matière de recherche et d'enseignement est reconnue au niveau international [109].
Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires	Cette discipline évolue constamment avec des développements au niveau des technologies et du <i>disease management</i> . La rareté des pathologies doit s'accompagner d'un regroupement des compétences afin que l'expertise et l'innovation (y compris la recherche) puissent se développer de façon compétitive au niveau international. <sup>26</sup>
Chirurgie complexe élective des voies respiratoires	La rareté des pathologies doit s'accompagner d'un regroupement de l'expertise afin que l'expertise et l'innovation (y compris la recherche), qui doivent demeurer compétitives au niveau international, puissent se développer. Les équipes travaillent sur de nouvelles approches pour le remplacement artificiel de la trachée (notamment l'impression 3D) ou sur des stents possédant un nouveau revêtement constitué d'un tissu de remplacement provenant des propres cellules du patient – des techniques qui permettent de traiter les sténoses pathologiques de la trachée. <sup>27</sup> En janvier 2016 s'est tenu au CHUV le premier «Lausanne Airway course». Il s'adressait aux spécialistes de la trachée (ORL, pédiatres, chirurgiens thoraciques, chirurgiens généralistes) ainsi qu'à d'autres spécialistes (anesthésistes, spécialistes de médecine intensive, pneumologues), et avait rassemblé au total 160 délégations venues de 42 pays. La deuxième édition du «Lausanne Airway Course» a eu lieu en janvier 2017 et la troisième déjà en janvier 2020. <sup>28</sup>
Blessures graves et poly-traumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux	La recherche en traumatologie intéresse bon nombre des disciplines impliquées, notamment toutes les spécialités chirurgicales, la médecine d'urgence, la radiologie à visée diagnostique et interventionnelle, l'anesthésie, la médecine intensive, l'hématologie et l'infectiologie. L'objet de la traumatologie expérimentale et de la recherche clinique dans ce domaine concerne entre autres les questions pratiques de chirurgie relatives au traitement des fractures et d'autres lésions. Les progrès enregistrés dans les domaines de la biomécanique, des sciences des matériaux et du «tissue engineering» sont à la base de nouveaux implants et de nouvelles méthodes de traitement. De nouvelles procédures et techniques opératoires sont évaluées, leur efficacité et leur efficacité étant ensuite contrôlées dans le cadre d'études cliniques prospectives contrôlées. La recherche en orthopédie, en traumatologie, en anesthésiologie et en radiologie en Suisse est très variée et jouit d'une excellente réputation internationale basée sur une longue tradition [69].
Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)	Compte tenu de la rareté des pathologies, la concentration de l'expertise est importante tant pour le traitement et la prise en charge des patients que pour la formation du personnel médical et du personnel soignant. En raison de la diversité des maladies et de nos connaissances limitées des mécanismes physiopathologiques sous-jacents, la recherche concernant le développement de nouvelles méthodes thérapeutiques pour le traitement et/ou la guérison des immunodéficiences génétiques est porteuse d'un grand espoir pour les patients concernés et constitue par conséquent un élément important de ce domaine MHS.

<sup>26</sup> Voir <http://www.siopep.org/>.

<sup>27</sup> Voir à ce sujet le projet REGINA, dont les recherches portent sur l'utilisation de stents bioactifs pour les voies respiratoires, et qui bénéficie du soutien du ministère fédéral allemand de l'éducation et de la recherche (<http://www.info-rm.de/node/45>).

<sup>28</sup> Voir [https://meeting.artegis.com/event/Lausanne\\_Airways\\_2020](https://meeting.artegis.com/event/Lausanne_Airways_2020) [état au 01.04.2021].



Domaine MHS	Évaluation : importance pour la recherche, l'enseignement et la compétitivité internationale
	<p>Là encore, la concentration de l'expertise est importante pour garantir le maintien de la recherche à un niveau élevé de compétitivité internationale et pour que les équipes soient reconnues comme des partenaires fiables et intégrés dans un réseau de recherche international. La recherche dans le domaine MHS des immunodéficiences génétiques comprend l'amélioration de l'identification précoce des déficits immunitaires (notamment par le dépistage postnatal du déficit immunitaire combiné sévère ou SCID chez tous les nouveau-nés), les recherches sur la physiopathologie des déficits immunitaires au niveau moléculaire et cellulaire, ainsi que le développement de nouvelles thérapies moléculaires pour le traitement des déficits immunitaires (notamment les thérapies géniques envisagées comme correction de l'anomalie et donc comme approche thérapeutique causale) [127-130].</p>
<p>Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux</p>	<p>La rareté des pathologies et les connaissances limitées à leur sujet en matière de traitement ou de guérison font que la recherche représente un grand espoir pour les patients et constitue par conséquent un élément important de ce domaine MHS. Des centres de compétences pour la recherche sur les maladies métaboliques rares ont été créés en Suisse; ils visent à améliorer la prise en charge et les résultats des patients souffrant de maladies rares et à renforcer la compétitivité internationale de la recherche suisse. La mise en réseau d'une masse critique d'expertise médicale, biologique et technique doit contribuer à découvrir des maladies et des mécanismes jusqu'alors inconnus et à développer de meilleures stratégies thérapeutiques pour les maladies rares. La transition de la pédiatrie à la médecine pour adultes fait l'objet d'une attention particulière.<sup>29</sup></p>
<p>Diagnostic et traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif</p>	<p>Comme nous l'avons déjà exposé au chapitre « Potentiel d'innovation », il existe dans le domaine des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif un grand besoin de découvertes scientifiques supplémentaires, qui peuvent contribuer à mieux comprendre les pathologies correspondantes et à développer de nouvelles méthodes de traitement. En ce qui concerne la garantie et l'optimisation à long terme de la prise en charge des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif, la formation et la formation postgrade de médecins spécialisés dans les disciplines impliquées dans le traitement ainsi que la promotion de projets de recherche dans ce domaine de prestations sont d'une grande importance. Compte tenu de la rareté et de la complexité des pathologies concernées, les échanges au sein de réseaux internationaux dans le domaine des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif revêtent par ailleurs une importance cruciale.</p>

<sup>29</sup> Voir par ex. le projet radiz – rare disease initiative Zürich (radiz): <http://www.radiz.uzh.ch/index.html>.

## **Conclusion**

Compte tenu du faible nombre de cas et de la nécessité de traitements complexes multidisciplinaires, qui s'accompagnent d'un investissement humain et technique élevé, les exigences requises par les articles 1 et 4 de la CIMHS pour l'intégration de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées dans la MHS sont remplies. La concentration des traitements sur un petit nombre de sites est en outre nécessaire en raison des coûts considérables du traitement, mais aussi afin d'assurer une bonne formation postgrade et continue des spécialistes, de renforcer la recherche et favoriser l'innovation dans ces domaines.

## **6. Résultats de la consultation**

### **6.1 Avis**

Les acteurs suivants ont été invités à participer à la procédure de consultation: les 26 cantons, 99 hôpitaux, cinq (associations d')assureurs, les décanats des facultés de médecine des cinq universités avec hôpital universitaire, 26 associations professionnelles ainsi que 14 autres institutions et organisations concernées.

Dans le cadre de la consultation, le secrétariat de projet MHS a reçu au total 52 avis. Sur les 26 cantons contactés, 19 ont répondu et sept pas.

Parmi les hôpitaux contactés, 20 ont participé à la consultation. Sur les cinq facultés de médecine, seule celle de Zurich a donné son avis. Du côté des associations professionnelles, huit ont communiqué leur avis. De plus, deux assureurs et deux autres institutions et organisations ont formulé un avis.

Ce chapitre ainsi que les sous-chapitres suivants présentent en abrégé les résultats de la consultation pour l'ensemble des domaines partiels confondus et pour chaque domaine partiel. Les avis concernant l'attribution des prestations sont également brièvement abordés. Ils doivent cependant être considérés comme secondaires par rapport au rattachement à la MHS.

#### **6.1.0 Avis concernant l'ensemble des domaines partiels**

##### **Définition du domaine MHS**

###### ***Limite d'âge***

Certains participants se prononcent contre la limite d'âge proposée de 18 ans révolus. Selon eux, les adolescents à partir de 16 ans seraient suffisamment mûrs pour être traités dans un centre pour adultes. Certains participants font même état d'un âge limite de 14 ans comme limite d'âge supérieure. Dans ce contexte, d'aucuns proposent également que la transition de la pédiatrie à la médecine pour adultes puisse se faire sur une base individuelle. La grande majorité des participants se montrent en revanche en faveur d'un âge limite uniforme à 18 ans révolus pour l'ensemble des domaines partiels de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées, et plusieurs avis soutiennent cela explicitement.

###### ***Malformations congénitales***

Un avis demande la création d'un nouveau domaine partiel pour les malformations congénitales complexes ; celui-ci devrait comprendre les exstrophies vésicales, les malformations cloacales, les myéloméningocèles ainsi que les diverses variantes du développement sexuel. Ces pathologies sont extrêmement rares, leur traitement est complexe et qu'en partie standardisé, et le développement de nouvelles formes de traitement témoigne de l'existence d'un potentiel d'innovation. Cette requête est soutenue par un autre participant.

##### **Avis concernant l'attribution des prestations**

Certains participants demandent à ce que la collaboration sous forme de réseaux entre centres MHS et centres non-MHS ne soit pas entravée par le rattachement à la MHS. De plus, plusieurs avis réclament qu'on tienne compte en priorité, pour l'attribution des prestations, du critère des données scientifiques sur la qualité des résultats des établissements candidats.

#### **6.1.1 Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme**

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel des soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme au sens de la CIMHS, soit entièrement, soit au moins sur le principe (tableau 1), ceux qui approuvent ce rattachement ayant aussi émis certaines réserves sur la définition proposée. Seuls trois participants se sont prononcés contre le rattachement à la MHS.

Tableau 1 : réponses concernant le rattachement du domaine partiel « soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	17	0	2
Hôpitaux	99	20	16	3	1
Autres	50	13	9	0	4
Total	175	52	42	3	7

## Définition du domaine partiel MHS

### **Âge gestationnel, poids de naissance et combinaisons CIM-CHOP**

Certains participants estiment que la définition du domaine partiel devrait être complétée par le rattachement explicite à la MHS des nouveau-nés jusqu'à un certain poids de naissance (PN <1000g) et un certain âge gestationnel (AG <28 SG), car les patients concernés justifient sans exception des soins intensifs. De plus, au lieu des codes CHOP pour les traitements complexes en soins intensifs, des interventions spécifiques très complexes pour des diagnostics sélectionnés devraient être rattachées à la MHS sous la forme d'une combinaison de codes CIM/CHOP. D'autres proposent également que certains diagnostics sans combinaison avec des interventions spécifiques – mais seulement jusqu'à un certain âge gestationnel – soient rattachés à la MHS.

### **Interfaces CANU**

En ce qui concerne l'accréditation du Committee for the Accreditation of Neonatology Units (CANU), certains participants font remarquer que la planification MHS ne devrait pas entraver l'organisation actuelle efficace des soins intensifs néonataux, telle qu'elle a été mise en place par la Société suisse de néonatalogie (SSN). La SSN et la CANU soutiennent néanmoins dans leurs avis la définition actuelle du domaine partiel des soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme et n'y voient pas d'entrave au système existant. Cette position est également défendue par une autre société savante pédiatrique.

### **Autres sujets**

Certains commentateurs craignent qu'avec la définition proposée, les patients présentant des problèmes non néonataux au sens strict ne relèvent également de ce domaine partiel MHS, de sorte qu'un centre candidat à l'attribution d'autres domaines MHS (par ex. « cardiologie et chirurgie cardiaque congénitales et pédiatriques invasives ») devrait aussi obligatoirement se porter candidat à un mandat dans le domaine partiel des soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme. D'autres supposent par ailleurs qu'avec la définition proposée les patients d'un centre disposant d'une unité de soins intensifs certifiée relèveraient de la MHS, mais que ce ne serait pas le cas pour les mêmes patients traités dans un centre disposant d'une unité de type intermediate care. Dans cette situation-là, on pourrait coder un des codes du traitement complexe dans une unité de type intermediate care au lieu d'utiliser un code du traitement complexe en soins intensifs.

### **Objections contre le rattachement à la MHS**

Un avis estime que présent domaine partiel ne doit pas être rattaché à la MHS car, à l'exception de la ventilation invasive, de l'ECMO et des malformations congénitales graves, la plupart des nouveau-nés pourraient aujourd'hui être pris en charge dans des hôpitaux sans unité de soins intensifs néonataux. Par ailleurs, selon deux autres participants, les quelque 3600 traitements complexes en soins intensifs réalisés chaque année chez les prématurés ou les nouveau-nés à terme pourraient ne pas être qualifiés de rares.

#### **6.1.2 Brûlures graves**

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel des brûlures graves au sens de la CIMHS, soit entièrement, soit au moins sur le principe (tableau 2), ceux qui approuvent ce rattachement ayant aussi émis certaines réserves sur la définition proposée. Aucun participant ne s'est prononcé contre le rattachement à la MHS.

Tableau 2 : réponses concernant le rattachement du domaine partiel « brûlures graves » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	17	0	2
Hôpitaux	99	20	18	0	2
Autres	50	13	7	0	6
Total	175	52	42	0	10

## Définition du domaine partiel MHS

### Notion de « traitement initial »

Certains avis estiment que le terme de « traitement initial » est trompeur, car c'est justement lui qui est souvent mis en œuvre en dehors d'un centre MHS. Il est donc nécessaire de disposer d'une combinaison des codes CIM actuels avec les codes CHOP correspondants afin que le traitement non chirurgical puisse également être entrepris dans les hôpitaux périphériques.

### Pourcentage de la surface corporelle et degré de gravité

Selon un avis, la plupart des lésions thermiques chez les enfants concernent des ébouillancements des mains, et chez les petits enfants des ébouillancements du visage et du tronc, lésions dont le degré de gravité est le plus souvent surestimé lors de l'évaluation initiale. À cet égard, les brûlures, quelles que soient leur localisation, ne doivent être rattachées à la MHS que si plus de 20 % de la surface corporelle présente des brûlures avec formation de bulles (c.-à-d. brûlures du 2<sup>e</sup> ou du 3<sup>e</sup> degré). Selon certains participants, il serait même judicieux que la définition soit restreinte aux brûlures du 3<sup>e</sup> degré ainsi qu'aux brûlures du 2<sup>e</sup> degré affectant plus de 50 % de la surface corporelle. Par ailleurs, d'autres avis soulignent qu'un rattachement des brûlures indépendamment de la zone atteinte (par ex. main, pied, visage) ne serait pas approprié, car même les petites brûlures du 2<sup>e</sup> degré profond ou du 3<sup>e</sup> degré devraient alors être traitées dans un centre MHS. Selon un autre participant, seules les brûlures du 3<sup>e</sup> degré devraient être rattachées à la MHS.

### 6.1.3 Transplantations pulmonaires

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel des transplantations pulmonaires au sens de la CIMHS ainsi que la définition proposée de ce domaine partiel dans son intégralité (tableau 3). Aucun participant ne s'est prononcé contre le rattachement à la MHS.

Tableau 3 : réponses concernant le rattachement du domaine partiel « transplantations pulmonaires » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	17	0	2
Hôpitaux	99	20	17	0	3
Autres	50	13	7	0	6
Total	175	52	41	0	11

## Définition du domaine partiel MHS

Aucune proposition de remaniement de la définition du présent domaine partiel n'a été formulée dans le cadre de la consultation.

### 6.1.4 Transplantations hépatiques

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel des transplantations hépatiques au sens de la CIMHS ainsi que la définition proposée de ce domaine partiel dans son intégralité (tableau 4). Aucun participant ne s'est prononcé contre le rattachement à la MHS.

Tableau 4 : réponses concernant le rattachement du domaine partiel « transplantations hépatiques » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	17	0	2
Hôpitaux	99	20	17	0	3
Autres	50	13	7	0	6
Total	175	52	41	0	11

### Définition du domaine partiel MHS

Aucune proposition de remaniement de la définition du présent domaine partiel n'a été formulée dans le cadre de la consultation

### 6.1.5 Transplantations rénales

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel des transplantations rénales dans son intégralité au sens de la CIMHS (tableau 5), ceux qui approuvent ce rattachement ayant aussi émis certaines réserves sur la définition proposée. Aucun participant ne s'est prononcé contre le rattachement à la MHS.

Tableau 5 : réponses concernant le rattachement du domaine partiel « transplantations rénales » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	17	0	2
Hôpitaux	99	20	18	0	2
Autres	50	13	7	0	6
Total	175	52	42	0	10

### Définition du domaine partiel MHS

Un participant demande qu'outre les transplantations rénales, d'autres méthodes de traitement complexes telles que les techniques d'épuration extrarénale continue, la plasmaphérèse et l'immunoabsorption soient également rattachées à ce domaine partiel MHS.

### Avis concernant l'attribution des prestations

Un avis estime que la préparation et le suivi des transplantations rénales devrait également pouvoir se dérouler dans des établissements pédiatriques ne possédant pas de mandat de prestations MHS, mais un service de néphrologie pédiatrique.

### 6.1.6 Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel de la chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires au sens de la CIMHS, soit entièrement, soit au moins sur le principe (tableau 6), ceux qui approuvent ce rattachement ayant aussi émis certaines réserves sur la définition proposée. Aucun participant ne s'est prononcé contre le rattachement à la MHS.

Tableau 6 : réponses concernant le rattachement du domaine partiel « chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	17	0	2
Hôpitaux	99	20	17	0	3
Autres	50	13	7	0	6
Total	175	52	41	0	11

Certains avis estiment que les résections hépatiques atypiques, la chirurgie pour les malformations congénitales des voies biliaires (par ex. kyste du cholédoque), ainsi que la chirurgie élective après un traumatisme grave du foie ou un traumatisme des voies biliaires ne doivent pas être rattachées à la MHS, car ces interventions ne remplissent pas les critères de la CIMHS. L'atrésie congénitale des voies biliaires extra-hépatiques représente une exception dans laquelle la majorité des cas nécessitent une transplantation hépatique pour éviter une issue fatale. C'est la raison pour laquelle les interventions correspondantes devraient être réalisées par la même équipe que celle effectuant aussi les transplantations hépatiques.

En outre, un participant demande de rattacher explicitement la chirurgie élective après traumatisme pancréatique grave au présent domaine partiel MHS. Par ailleurs, un avis estime qu'il serait judicieux de fixer une limite d'âge plus basse dans certaines opérations des voies biliaires. Alors que chez le nourrisson et le petit enfant certaines opérations des voies biliaires pourraient être considérées comme MHS, les mêmes opérations pratiquées chez l'adolescent ne devraient pas relever de la MHS.

### 6.1.7 Chirurgie complexe élective des voies respiratoires

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel de la chirurgie complexe élective des voies respiratoires au sens de la CIMHS, soit entièrement, soit au moins sur le principe (tableau 7), ceux qui approuvent ce rattachement ayant aussi émis certaines réserves sur la définition proposée. Aucun participant ne s'est prononcé contre le rattachement à la MHS.

Tableau 7 : réponses concernant le rattachement du domaine partiel « chirurgie complexe élective des voies respiratoires » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	17	0	2
Hôpitaux	99	20	17	0	3
Autres	50	13	7	0	6
Total	175	52	41	0	11

#### **Restriction**

Certains avis considèrent que les opérations standardisées comme la chirurgie laser, la plastie supraglottique, les trachéotomies ou certaines reconstructions plastiques au niveau du larynx et de la trachée ne font pas partie de la MHS. Un avis estime de plus que le code CHOP « Z31.73 fermeture d'autre fistule trachéale » ne devrait pas être rattaché à la MHS, car il est trop peu spécifique. En outre, on propose d'exclure le code « Z 31.79.13 anastomose termino-terminale de la trachée après rupture » de la définition, car cette intervention est rarement effectuée en tant que procédure élective permettant un report.

#### **Différenciation de la chirurgie laryngée**

Par ailleurs, on critique le fait que la définition du domaine partiel ne différencie pas la chirurgie laryngée de la chirurgie trachéale. Certains avis estiment que ces deux types de chirurgie devraient être distingués. Un des participants demande en plus de ne rattacher que la chirurgie trachéale à la MHS et d'exclure la chirurgie laryngée de la définition du présent domaine partiel.

### 6.1.8 Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes crânio-cérébraux

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel des blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes crânio-cérébraux, au sens de la CIMHS, soit entièrement, soit au moins sur le principe (tableau 8), ceux qui approuvent ce rattachement ayant aussi émis certaines réserves sur la définition proposée. Seuls deux participants se sont prononcés contre le rattachement à la MHS.

Tableau 8 : réponses concernant le rattachement du domaine partiel « blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes crânio-cérébraux » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	17	0	2
Hôpitaux	99	20	16	2	2
Autres	50	13	8	0	5
Total	175	52	41	2	9

#### Définition du domaine partiel MHS

##### Limite d'âge

Certains avis considèrent qu'il n'est pas approprié de fixer la limite d'âge à 18 ans révolus pour ce domaine partiel spécifiquement, car les types de lésions typiques des personnes de plus de 16 ans sont plus comparables à ceux des adultes qu'à ceux des enfants.

##### ISS et PTS

Selon certains avis, l'Injury Severity Score (ISS) et le Paediatric Trauma Score (PTS) ne conviennent que jusqu'à un certain point pour la définition du présent domaine partiel. L'ISS, estiment-ils, n'est pas recueilli de manière systématique et ne peut effectivement être déterminé qu'à la fin de la phase aiguë. Pareillement, les scores précliniques sont également insuffisants pour définir les blessures graves. C'est ainsi notamment que le PTS est inadapté au stade préclinique à l'un des traumatismes les plus fréquents (traumatisme abdominal fermé avec lésion d'organes).

##### Critères de triage

Certains avis considèrent que le rapport actuel sur le rattachement à la MHS manque de critères précliniques praticables de transfert des patients (critères de triage). Il conviendrait de définir un réseau pédiatrique suprarégional hiérarchisé de traumatologie en se fondant sur de tels critères. Le Swiss Trauma Board a élaboré un algorithme de transfert des patients à trois niveaux pour les adultes, dont on pourrait s'inspirer en pédiatrie.

#### Objections contre le rattachement à la MHS

Selon certains participants, ce domaine partiel se résume exclusivement à des urgences où les patients nécessitent une prise en charge immédiate et où aucun transfert important n'est possible. De surcroît, les critères CIMHS « méthodes de traitement complexes » et « potentiel d'innovation » ne sont pas remplis, raison pour laquelle ce domaine partiel ne doit pas être rattaché à la MHS.

#### Avis concernant l'attribution des prestations

Un participant estime que la situation géographique des Alpes devrait être prise en considération, car les durées de transport précliniques et les retards dus aux transports secondaires sont d'une importance cruciale pour une bonne qualité des résultats. De plus, selon un autre participant, il convient d'appliquer le principe de la « golden hour » qui prévoit de stabiliser les patients dans un hôpital disposant d'un service de chirurgie pédiatrique et d'anesthésie pédiatrique avant de les transférer dans un centre de traumatologie. Enfin, un autre avis note qu'il convient de veiller, lors de l'attribution des prestations, à ne pas imposer de limitations supplémentaires aux centres MHS déjà établis.

### 6.1.9 Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel des traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques) au sens de



la CIMHS, soit entièrement, soit au moins sur le principe (tableau 9), ceux qui approuvent ce rattachement ayant aussi émis certaines réserves sur la définition proposée. Aucun participant ne s'est prononcé contre le rattachement à la MHS.

Tableau 9: réponses concernant le rattachement du domaine partiel « traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques) » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	17	0	2
Hôpitaux	99	20	18	0	2
Autres	50	13	5	0	8
Total	175	52	40	0	12

### Définition du domaine partiel MHS

Selon certains, le diagnostic des immunodéficiences primaires devrait également être rattaché à la MHS. De plus, certains avis estiment que l'« agranulocytose et la neutropénie » ainsi que les « autres maladies précisées avec participation du tissu lymphoréticulaire et du système réticulohistiocytaire » relèvent des pathologies des cellules souches et pas des immunodéficiences primaires, constituent une exception et ne devraient donc pas être rattachées au présent domaine partiel.

### Interfaces avec l'oncologie pédiatrique

Selon certains participants, les transplantations de cellules souches hématopoïétiques dans les immunodéficiences devraient absolument être rattachées à la MHS – toutefois, afin d'éviter une fragmentation d'un domaine de prestations marqué par un nombre de cas extrêmement faible, ce rattachement devrait intervenir au sein du domaine partiel « transplantations de cellules souches hématopoïétiques allogéniques » du domaine MHS « oncologie pédiatrique ».

### Avis concernant l'attribution des prestations

Un avis demande à ce que tous les centres réalisant d'autres transplantations de cellules souches hématopoïétiques allogéniques chez les enfants et les adolescents soient également autorisés à pratiquer des transplantations de cellules souches hématopoïétiques allogéniques chez les enfants et adolescents souffrant d'immunodéficiences génétiques.

### 6.1.10 Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement le rattachement à la MHS du domaine partiel des blessures graves et du domaine partiel « diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux », au sens de la CIMHS, soit entièrement, soit au moins sur le principe (tableau 10), ceux qui approuvent ce rattachement ayant aussi émis certaines réserves sur la définition proposée. Huit participants se sont prononcés contre le rattachement à la MHS.

Tableau 10 : réponses concernant le rattachement du domaine partiel « diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux » à la MHS

	Consultés	Réponse reçues	Pour	Contre	Abstention
Cantons	26	19	13	4	2
Hôpitaux	99	20	14	4	2
Autres	50	13	7	0	6
Total	175	52	34	8	10

## **Définition du domaine partiel MHS**

### ***Différenciations des cas complexes***

Selon certains avis, le traitement stationnaire de *tout* état pathologique serait rattaché à la MHS indépendamment du degré de gravité du trouble métabolique congénital, ce qui ne semble pas judicieux du point de vue des participants concernés. Pour bon nombre des troubles métaboliques mentionnés, la maladie se présente selon des degrés extrêmement divers et le traitement des formes modérées ne doit pas être rattaché à la MHS.

### ***Représentation par les codes CIM***

La représentation du domaine partiel à l'aide des codes CIM et/ou CHOP ne permet pas, selon plusieurs avis, d'en offrir une définition claire, car seule une petite partie des maladies métaboliques peut ainsi être spécifiquement représentée. Dans le même temps, bien des codes CIM répertoriés comprennent des maladies qui ne devraient pas relever de la MHS et/ou ne représentent pas des maladies métaboliques. Les codes ORPHA permettraient une définition plus exacte, mais leur mise en œuvre n'est pas encore effective dans tous les hôpitaux.

### ***Différenciation des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif***

Plusieurs avis soulignent que le présent domaine partiel, en s'appuyant sur les normes internationales, devrait être scindé en deux domaines partiels distincts : « troubles métaboliques congénitaux / mitochondriopathies » et « maladies osseuses constitutionnelles », et ce, car les exigences imposées aux centres de traitement sont différentes et que diverses disciplines sont impliquées dans le traitement. C'est ainsi que les troubles métaboliques congénitaux exigent avant tout de disposer de compétences en métabolisme et d'être relié étroitement à un centre pédiatrique disposant d'une unité de soins intensifs. En revanche le contexte métabolique des maladies osseuses constitutionnelles est souvent stable et c'est la prise en charge des problèmes orthopédiques qui figure au premier plan.

### ***Réseaux et prise en charge des urgences***

Selon plusieurs avis, la prise en charge des urgences devrait pouvoir aussi être assurée par des centres non MHS, dans le cadre de réseaux. S'il est évident, estiment certains avis, que la prise en charge des déséquilibres métaboliques requiert des connaissances spécialisées, celles-ci peuvent cependant être communiquées en urgence par télé-médecine, ce qui évite de longs trajets à des patients potentiellement instables. Dans le même ordre d'idées, un autre participant propose qu'un hôpital sans mandat de prestations MHS soit tenu de signaler, dans un délai à définir, les hospitalisations décidées en urgence à un centre MHS pour convenir de la nécessité d'un transfert. Plusieurs participants font également remarquer qu'un processus de mise en place de réseaux de soins dans le domaine des maladies métaboliques a été entamé par la Coordination nationale des maladies rares (kosek). Il conviendrait d'éviter la création de directives concurrentes pour ce groupe de patients.

### **Objections contre le rattachement à la MHS**

Une prise en charge dans un centre proche du domicile des patients étant plus importante que le traitement dans un centre spécialisé, certains participants estiment que le traitement des troubles métaboliques congénitaux et chroniques ne doit pas être rattaché à la MHS. D'autres avis considèrent que la réglementation parallèle du présent domaine de prestations par la kosek et la MHS n'est pas judicieuse, car à l'origine de redondances.

## 6.2 Appréciation de l'organe scientifique MHS

### 6.2.0 Avis concernant l'ensemble des domaines partiels

#### Définition du domaine MHS

##### *Limite d'âge*

Dans le cadre de la définition des domaines partiels de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées, il est impératif de définir une limite d'âge déterminée. Pour des raisons légales, la proposition de permettre une limite d'âge variable ne peut pas être retenue. La limite d'âge à 18 ans révolus correspond aux normes internationales (définition de l'enfance et de l'adolescence selon la convention OMS/ONU) et est également soutenue par les recommandations de l'Association suisse pour la santé des adolescents (ASSA) [131] ainsi que par l'organe scientifique MHS. Bien que, sur le plan physique, le développement de certains systèmes (musculo-squelettique notamment) chez les jeunes de 16 à 17 ans puisse être comparable à celui des adultes, il faut toutefois aussi tenir compte, outre le développement physique, des aspects psychologiques et sociaux qui, eux, diffèrent fondamentalement chez les adolescents et les adultes. Dans le souci d'un traitement et d'une prise en charge globale des patients mineurs, il convient qu'un âge limite uniforme de 18 ans révolus s'applique désormais dans tous les domaines pédiatriques de la MHS. Cette limite d'âge uniforme à 18 ans révolus est soutenue par la grande majorité des participants à la consultation.

##### *Malformations congénitales*

Dans le cadre de la présente réévaluation, le domaine MHS de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées ne doit pas être étendu à des domaines de prestations additionnels relevant des malformations congénitales. D'une part, les demandes formulées lors de la consultation pour réclamer une adaptation assez étendue de la définition du domaine MHS ne bénéficient pas d'un soutien suffisamment large pour pouvoir être mises en œuvre dans le cadre de la réévaluation actuelle. D'autre part, dans le cadre de la présente réévaluation, l'accent est mis sur le renouvellement du rattachement des domaines partiels qui avaient déjà été rattachés à la MHS lors de la première évaluation de la « pédiatrie et chirurgie pédiatrique ». Il importe de combler au plus vite les lacunes réglementaires dans ces domaines partiels. L'élaboration d'une définition solidement établie de nouveaux domaines partiels éventuels retarderait considérablement l'achèvement de la présente réévaluation et donc la création d'une sécurité juridique dans les domaines partiels existants. L'organe scientifique MHS se réserve toutefois la possibilité d'examiner en temps voulu si le rattachement à la MHS des malformations congénitales en question est indiqué, le cas échéant dans le cadre de la prochaine réévaluation du présent domaine MHS ou sous la forme d'un domaine MHS distinct.

##### *Avis concernant l'attribution des prestations*

Comme cela est expliqué au chapitre 3 « Démarche », la planification MHS se déroule selon une procédure en deux temps qui distingue entre rattachement à la MHS (définition du domaine MHS) et attribution des prestations (établissement de la liste des hôpitaux MHS). Ce n'est qu'une fois le rattachement à la MHS achevé que débutera la deuxième étape, à savoir la procédure d'attribution des prestations. L'organe scientifique MHS examinera les propositions formulées lors de la consultation et concernant l'attribution des prestations dans le cadre de cette deuxième étape de la procédure.

Il convient en outre d'indiquer ici que les mandats de prestations MHS ne peuvent être attribués qu'à des hôpitaux et pas à des réseaux d'hôpitaux (art. 35, al. 2 LAMal). Aussi bien, la décision d'attribution des prestations dans le domaine de la MHS incombe à l'organe de décision MHS (art. 3, al. 3 CIMHS). Il est donc impossible de déléguer le traitement des cas MHS à des hôpitaux sans mandat de prestations MHS, dans le cadre de réseaux.

### 6.2.1 Soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme

#### *Âge gestationnel, poids de naissance et combinaisons CIM-CHOP*

L'organe scientifique MHS estime qu'une combinaison de codes CIM et CHOP ne permet pas de fournir une représentation adéquate et complète du présent domaine partiel, car elle ne peut différencier tous les cas de nouveau-nés nécessitant des soins intensifs. C'est ainsi par exemple que le traitement de malformations légères, qui ne doit normalement pas se dérouler dans un centre hautement spécialisé, peut dans

certaines circonstances nécessiter des soins intensifs. Le transfert se fait alors en fonction du degré de gravité de la maladie, lequel, avec la définition actuelle, est pris en compte par les codes CHOP du traitement complexe en soins intensifs indépendamment du diagnostic. De plus, avec une définition comprenant des combinaisons CIM-CHOP, certains nouveau-nés devraient être transférés dans des centres MHS bien qu'un transfert ne soit pas nécessaire parce que des soins intensifs ne s'avèrent pas nécessaires dans le cas les concernant. De surcroît, l'intégration des codes CIM d'un âge gestationnel ou d'un poids de naissance donné ferait intervenir des variables supplémentaires qui rendraient la définition plus fragmentaire au lieu de la préciser. D'une part, à côté du poids de naissance (PN) <1000 g et de l'âge gestationnel (AG) < 28 semaines de grossesse (SG), il existe d'autres diagnostics qui justifient en principe des soins intensifs (par ex. hernie diaphragmatique). L'intégration de certains codes CIM conduirait cependant à une liste incomplète de diagnostics pour lesquels des soins intensifs sont ou *peuvent* être nécessaires. D'autre part, l'intégration des codes diagnostics correspondants n'est pas nécessaire, car tous les nouveau-nés nécessitant des soins intensifs relèvent déjà de la MHS avec la définition actuelle – autrement dit aussi les nouveau-nés avec un PN <1000 g et un AG < 28 SG.

### **Interfaces CANU**

Tant le CANU que la SSN soutiennent explicitement la présente définition du domaine partiel et ne considèrent pas qu'elle affecte le système en place depuis la dernière attribution des prestations à la MHS. Une autre société savante soutient cet avis que l'organe scientifique MHS partage.

### **Autres sujets**

Contrairement aux craintes exprimées lors de la consultation, le rattachement spécifique des cas selon le système GPPH fait qu'il n'est pas nécessaire que les fournisseurs de prestations soient candidats au présent domaine partiel pour pouvoir fournir des prestations MHS dans un autre domaine (partiel) pédiatrique MHS. En outre, il convient de souligner que certains cas qui peuvent également être traités dans une IMC ne relèvent pas automatiquement de la MHS lorsqu'ils peuvent être pris en charge dans une unité de soins intensifs néonataux (NICU). Les cas pris en charge dans une NICU ne relèvent de la MHS que si un traitement complexe en soins intensifs est effectivement mis en œuvre.

### **Objections contre le rattachement à la MHS**

Comme cela est exposé en détail au chapitre 5.1, les critères de la CIMHS pour le présent domaine partiel sont tous remplis sans exception. Le traitement des nouveau-nés nécessitant une hospitalisation en soins intensifs est très complexe, exige une prise en charge multidisciplinaire dans un centre doté d'une infrastructure spécialisée et présente un potentiel d'innovation élevé. De plus, le chapitre correspondant explique que le nombre total de traitements néonataux en soins intensifs comprend un groupe hétérogène de diverses formes thérapeutiques et d'interventions qui varient fortement selon la pathologie en cause. Considérées séparément, les diverses formes de traitement et interventions relevant de ce domaine partiel MHS sont rares à très rares en Suisse.

## **6.2.2 Grands brûlés**

### **Notion de « traitement initial »**

Le présent domaine partiel comprend le traitement stationnaire spécialisé des brûlures graves, qui exige impérativement une prise en charge dans un centre hautement spécialisé disposant des compétences et de l'infrastructure nécessaires. Le traitement initial visant à stabiliser l'état des patients ne relève en revanche pas de la MHS. Le terme de traitement initial qui se réfère ici au traitement stationnaire spécialisé étant considéré comme trompeur selon plusieurs avis formulés au cours de la consultation, il convient de le supprimer du titre du domaine partiel.

### **Pourcentage de la surface corporelle et degré de gravité**

La définition du présent domaine partiel se fonde sur les normes internationales telles que les « Referral criteria » de l'«European Practice Guidelines for Burn Care ». Dans ces conditions, le rattachement à la MHS des brûlures du 2<sup>e</sup> degré profond et du 3<sup>e</sup> degré touchant plus de 10 % de la surface corporelle, ainsi que le rattachement des brûlures du visage, des mains, des pieds, du poignet ainsi que des organes génitaux, indépendamment du pourcentage de la surface corporelle touchée, sont médicalement fondés et pertinents. Même les brûlures graves peu étendues peuvent mettre en jeu le pronostic vital et ne peuvent

être traitées que par une équipe interdisciplinaire disposant de compétences et d'une infrastructure hautement spécialisées, et ce, afin de garantir des chances élevées de succès. C'est ainsi par exemple qu'une brûlure du 2<sup>e</sup> degré profond ou du 3<sup>e</sup> degré au niveau du visage ne touchant qu'1 à 2 % de la surface corporelle demande une reconstruction complexe par une équipe expérimentée. De même, des brûlures de contact au niveau palmaire aux mains, qui ne dépassent pas *en soi* 1 % de la surface corporelle, nécessitent impérativement une prise en charge hautement spécialisée en raison de l'importance fonctionnelle de la main.

### 6.2.3 Transplantations pulmonaires

Aucune proposition de remaniement de la définition n'a été formulée dans le cadre de la consultation. La définition de ce domaine partiel demeure donc inchangée.

### 6.2.4 Transplantations hépatiques

Aucune proposition de remaniement de la définition n'a été formulée dans le cadre de la consultation. La définition de ce domaine partiel demeure donc inchangée.

### 6.2.5 Transplantations rénales

En pédiatrie et en chirurgie pédiatrique, les techniques d'épuration extrarénale ne sont pas utilisées exclusivement en rapport avec les transplantations rénales. Un rattachement des traitements correspondants au sein du domaine partiel « transplantations rénales » ne serait pas logique du point de vue médical. Cela vaut également pour d'autres mesures thérapeutiques comme la plasmaphérèse, l'immunoabsorption ainsi que le traitement des microangiopathies thrombotiques. Qui plus est, les techniques d'épuration extrarénale continue sont généralement réalisées en ambulatoire et ne sont donc pas du ressort de la MHS.

### 6.2.6 Chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires

Les critères CIMHS n'étant que partiellement remplis dans les résections hépatiques atypiques, les interventions correspondantes sont exclues de la définition du présent domaine partiel. Le traitement complexe des malformations congénitales de voies biliaires doit en revanche continuer à être rattaché à la MHS, car les critères CIMHS sont ici clairement remplis. C'est ainsi par exemple que le traitement chirurgical des kystes du cholédoque est très rare, qu'il est grevé d'un haut risque de complications et qu'il demande un traitement hautement spécialisé par une équipe multidisciplinaire disposant des compétences appropriées.

Par ailleurs, il importe qu'un âge limite uniforme fixé à 18 ans révolus s'applique pour toutes les interventions et traitements relevant de ce domaine partiel MHS. Médicalement parlant, il n'est pas judicieux de limiter le rattachement de certaines opérations à certaines tranches d'âge, car les opérations concernées sont pratiquées extrêmement rarement dans toutes les tranches d'âge pédiatriques et une fragmentation des compétences ne serait pas appropriée. Enfin, il faut souligner que toutes les interventions relevant du présent domaine partiel y sont rattachées indépendamment du diagnostic.

### 6.2.7 Chirurgie complexe élective des voies respiratoires

#### **Restriction**

L'intégralité des opérations rattachées à ce domaine partiel sont complexes et demandent une prise en charge par une airway team multidisciplinaire, dans un centre disposant de compétences et d'un plateau technique hautement spécialisés. En particulier, lorsque des complications surviennent dans le cadre de ces interventions, la prise en charge par une équipe spécialisée disposant des compétences requises est indispensable. En comparaison, les interventions suivantes : « trachéotomies médiastinales », « biopsie ouverte au niveau du larynx ou de la trachée », « prise en charge d'une fracture du larynx » et « fermeture d'autre fistule trachéale » sont généralement moins complexes et peuvent, sur la base des demandes en ce sens formulées dans le cadre de la consultation, être exclues de la définition de ce domaine partiel. L'anastomose termino-terminale pour rupture de la trachée représente en revanche une intervention complexe qui rend indispensable une prise en charge hautement spécialisée.

### ***Différenciation de la chirurgie laryngée***

La chirurgie trachéale et laryngée complexe fait appel aux mêmes infrastructures et aux mêmes ressources humaines ainsi qu'aux mêmes compétences. Les interventions chirurgicales au niveau des voies aériennes supérieures concernent souvent les deux organes (trachée et larynx), raison pour laquelle toutes les interventions électives complexes de ce domaine de prestations doivent continuer à être rattachées conjointement à la médecine hautement spécialisée. Par souci de clarté, l'ancien intitulé de ce domaine partiel « chirurgie trachéale complexe élective » est remplacé par « chirurgie complexe élective des voies respiratoires ».

## **6.2.8 Blessures graves et polytraumatismes, y compris traumatismes cranio-cérébraux**

### ***Limite d'âge***

Ainsi que nous l'avons expliqué à maintes reprises, une limite d'âge uniforme à 18 ans révolus doit désormais s'appliquer dans tous les domaines partiels de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique. Les arguments en ce sens, qui valent aussi pour le présent domaine partiel, sont exposés en détail au chapitre 6.2.0.

### ***ISS et PTS***

L'ISS tout comme le PTS sont des scores reconnus et établis au niveau international pour évaluer la sévérité des traumatismes graves. Si la validation définitive de l'ISS n'a lieu qu'à la fin de la phase aiguë, ce score peut toutefois déjà être calculé au début du traitement. En outre, le PTS peut servir non seulement pour s'orienter lors du triage sur le lieu de l'accident, mais aussi pour évaluer les mesures nécessaires au début du traitement clinique. La définition du présent domaine partiel s'appuie donc aussi bien sur l'ISS que sur le PTS afin d'assurer une représentation aussi complète que possible des cas des enfants et adolescents gravement blessés. De plus, l'utilisation de ces scores bien établis permet de disposer d'une forme de définition plus systématisée que la seule définition dans la terminologie médicale. Par ailleurs, l'objection selon laquelle les traumatismes abdominaux fermés ne peuvent pas être représentés par le PTS n'est pas pertinente pour la définition MHS, car ces lésions, lorsqu'elles se produisent sous forme de monotraumatisme, ne relèvent pas de la MHS. Pour les raisons précitées, la définition proposée du domaine partiel au moyen des scores ISS, PTS et GGS est conservée telle quelle.

### ***Critères de triage***

Par analogie avec les recommandations de triage du Swiss Trauma Board pour les blessés graves adultes, la conférence des médecins-chefs de la Société suisse de chirurgie pédiatrique a élaboré en 2016 des recommandations pour le triage préclinique. La définition du présent domaine partiel MHS s'accorde avec ces critères de triage en rattachant à la MHS le traitement des patients pédiatriques avec un PTS <8.

### ***Objections contre le rattachement à la MHS***

Bien que ce domaine partiel se résume exclusivement à des urgences, il est très important que le traitement se déroule toujours dans un centre spécialisé. De nombreuses études montrent que la mortalité peut diminuer significativement si la prise en charge des blessés graves est concentrée dans des centres hautement spécialisés. Comme cela a déjà été expliqué au chapitre 5.1, les traitements concernés sont très complexes et supposent un investissement technique et humain considérable. De plus, de nouvelles méthodes thérapeutiques et de nouveaux matériaux médicaux font l'objet de recherches permanentes. La centralisation permet ainsi de renforcer la promotion de cette innovation. Qui plus est, l'établissement d'un recueil uniforme des données qualitatives au niveau national est d'une importance centrale pour l'amélioration de la qualité des résultats dans ce domaine de prestations.

## **6.2.9 Traitements spéciaux pour les immunodéficiences primaires (génétiques)**

### **Définition du domaine MHS**

Les examens diagnostiques dans le cadre desquels un déficit immunitaire primaire (DIP) ou des indices de DIP sont découverts ne sont que rarement effectués en milieu hospitalier. Lorsqu'il s'agit d'un bilan initial, on ne sait en outre qu'après coup qu'on a affaire à un DIP. En cas de suspicion de DIP, la démarche diagnostique est en revanche généralement effectuée en ambulatoire. Le diagnostic des DIP ne doit donc



pas être rattaché à la MHS. Dès qu'un diagnostic est posé, il est toutefois impératif que le traitement stationnaire complexe selon la présente définition se déroule dans un centre MHS.

En outre, il convient de souligner que l'intitulé du domaine partiel n'est pas en rapport avec l'origine causale du trouble, mais avec les conséquences fonctionnelles et les traitements nécessaires. Selon la définition actuelle, et à l'encontre des avis formulés dans le cadre de la consultation, tous les diagnostics regroupés sous « agranulocytose et neutropénie » ou « autres maladies précisées avec participation du tissu lymphoréticulaire et du système réticulohistiocytaire » ne sont pas rattachés au présent domaine partiel, mais seulement le traitement complexe de certains diagnostics (par ex. neutropénie congénitale ou cyclique) qui représentent des pathologies graves entraînant fonctionnellement un déficit immunitaire primaire.

### ***Interfaces avec l'oncologie pédiatrique***

Dans le cadre du présent domaine partiel, les TCSH allogéniques dans les déficits immunitaires primitifs (DIP) doivent être rattachées à la MHS séparément des TCSH allogéniques du domaine de l'oncologie pédiatrique. Les TCSH allogéniques pour des DIP peuvent donner lieu à d'autres formes de complications (par ex. réaction d'hémophagocytose) que celles observées dans les TCSH pour des pathologies hémato-oncologiques. La réalisation de TCSH allogéniques pour des DIP demande des compétences additionnelles spécifiques aux déficits immunitaires et peut être définie sur le plan médical comme un domaine de prestations autonome.

## **6.2.10 Diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux**

### ***Différenciations des cas complexes***

Afin de différencier les cas complexes des cas plus légers, le traitement des patients pédiatriques souffrant d'un trouble métabolique congénital complexe ne doit être rattaché à la MHS que si le trouble correspondant constitue le *diagnostic principal* de l'hospitalisation. Les hospitalisations dans lesquelles le trouble métabolique ne justifie pas de traitement ou peu ne relèvent par conséquent pas de la MHS. Cela est précisé en conséquence dans la définition du domaine MHS.

### ***Représentation par les codes CIM***

Les organes de la CIMHS s'efforcent de définir désormais tous les domaines MHS au moyen de codes CHOP et/ou CIM. Ces systèmes de classification offrent une base uniforme de définition des domaines MHS qui permet un monitoring standardisé sur la base du système GPPH. De plus, la représentation du domaine partiel au moyen des codes ORPHA ne permettrait pas une saisie complète des patients MHS, car ils ne sont pour l'heure pas employés dans tous les hôpitaux traitant les enfants et les adolescents atteints de troubles métaboliques congénitaux.

De surcroît, l'organe scientifique MHS estime qu'une limitation de la définition par une combinaison des diagnostics avec certaines interventions n'est pas judicieuse. Comme cela a déjà été expliqué, tous les cas dans lesquels un des troubles métaboliques complexes rattachés à la MHS constitue le diagnostic principal de l'hospitalisation exigent une prise en charge hautement spécialisée.

### ***Différenciation des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif***

L'organe scientifique MHS est d'avis que les troubles métaboliques congénitaux et les maladies génétiques des os et du tissu conjonctif représentent des domaines de prestations médicales distincts. Dans les maladies génétiques des os et du tissu conjonctif, contrairement aux troubles métaboliques congénitaux, c'est la prise en charge des problèmes orthopédiques qui figure au premier plan. En s'appuyant sur les normes internationales, le diagnostic et le traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif doit désormais être retiré du domaine partiel des troubles métaboliques congénitaux pour être rattaché à la MHS comme domaine partiel distinct.

### ***Réseaux et prise en charge des urgences***

Comme cela a déjà été expliqué au chapitre 6.2.0, la LAMal précise que les mandats de prestations MHS ne peuvent être attribués qu'à des fournisseurs de prestations spécifiques et pas à des réseaux d'hôpitaux. Aussi bien, la décision d'attribution des prestations dans le domaine de la MHS incombe à l'organe de décision MHS, raison pour laquelle il est impossible de déléguer le traitement des cas MHS à des hôpitaux sans mandat de prestations MHS. Par ailleurs, il convient ici de signaler que la planification MHS et la



mise en place de réseaux de soins par la kosek se préoccupent de missions clés différentes. La planification MHS vise à concentrer de façon juridiquement contraignante les prestations stationnaires hautement spécialisées sur un petit nombre de centres universitaires et multidisciplinaires. Les réseaux de soins de la kosek cherchent en revanche avant tout à encourager la collaboration entre tous les fournisseurs de prestations impliqués dans le traitement ambulatoire et stationnaire des maladies rares, et comprennent également des traitements moins complexes de troubles métaboliques ne relevant pas de la MHS.

### **Objections contre le rattachement à la MHS**

Comme nous l'avons déjà expliqué plus haut, le traitement stationnaire des troubles métaboliques congénitaux qui, selon la définition du présent domaine partiel, sont rattachés à la MHS, concerne des traitements délicats et complexes qui exigent une prise en charge multidisciplinaire dans des centres hospitaliers. Les critères de la CIMHS pour un rattachement des traitements concernés à la MHS sont clairement remplis (cf. chapitre 5.1) et les compétences pour une qualité de prise en charge optimale ne peuvent pas être garanties par des hôpitaux périphériques.

## **6.3 Conclusion de la consultation**

Une forte majorité des participants à la consultation accueille favorablement aussi bien le rattachement à la MHS des divers domaines partiels de la pédiatrie et de la chirurgie pédiatrique hautement spécialisées que la définition qui en est proposée. Une grande partie des critiques émises émanent en réalité d'un participant ou d'un petit nombre de participants. Les principales réserves émises dans le cadre de la consultation à propos de la définition du domaine MHS concernent en particulier la limite d'âge ainsi que la définition des domaines partiels « soins intensifs pour prématurés et nouveau-nés à terme », « brûlures graves (traitement initial) » et « diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux ».

L'organe scientifique MHS en conclut que la limite d'âge pour tous les domaines partiels de la pédiatrie et de la chirurgie doit, en s'appuyant sur les normes internationales, être fixée à 18 ans révolus. En outre, une légère adaptation structurelle a été apportée à la définition du domaine MHS : le diagnostic et le traitement complexes des maladies génétiques des os et du tissu conjonctif a en effet été retiré du domaine partiel « diagnostic et traitement complexes des troubles métaboliques congénitaux » pour être défini comme domaine partiel distinct. Pour le reste, seules de minimes adaptations de fond ont été apportées à la définition des domaines partiels « chirurgie complexe élective du pancréas, du foie et des voies biliaires » et « chirurgie trachéale complexe élective ». Dans un souci de clarification, ce dernier a par ailleurs été rebaptisé « chirurgie complexe élective des voies respiratoires ». De même, l'intitulé du domaine partiel « brûlures graves (traitement initial) » a été modifié sur la base de la consultation en supprimant le terme équivoque de « traitement initial ».

## 7. Perspectives

La deuxième phase de la planification – l'**attribution** des prestations (établissement de la liste des hôpitaux MHS) – débutera une fois la première étape – le **rattachement** à la MHS (définition du domaine MHS) – achevée. Une procédure de candidature est organisée préalablement à l'attribution des prestations; elle offre aux fournisseurs de prestations intéressés la possibilité de se porter candidats à un mandat de prestations. Tous les hôpitaux ont en principe la possibilité de se porter candidat à un mandat de prestations. La prolongation d'un mandat de prestations MHS existant ou l'attribution d'un mandat de prestations MHS à un nouveau candidat sont liées au respect des exigences de qualité générales et spécifiques au domaine concerné. Les exigences correspondantes seront définies dans un catalogue des exigences pour la candidature. La procédure de candidature débutera officiellement par une publication dans la Feuille fédérale. Les fournisseurs de prestations potentiels seront en outre informés par courrier de l'ouverture de la procédure et des délais impartis.

## **Annexes**

### **A1 Représentation du domaine MHS « pédiatrie et chirurgie pédiatrique hautement spécialisées » dans la classification suisse des interventions chirurgicales (CHOP version 2021) et dans la classification internationale des maladies (CIM-10-GM-2021)**

Voir fichier Excel séparé ci-joint

## A2 Références

1. Association suisse pour la santé des adolescents, *Prise de position sur la limite d'âge pour les hôpitaux pédiatriques en Suisse*, 2014 : Zürich.
2. Office fédéral de la statistique. *Statistique médicale des hôpitaux*. 2018.
3. Sweet, D.G., et al., *European Consensus Guidelines on the Management of Respiratory Distress Syndrome – 2019 Update*. Neonatology, 2019. **115**(4): p. 432-450.
4. Stoll, B.J., et al., *Trends in Care Practices, Morbidity, and Mortality of Extremely Preterm Neonates, 1993-2012*. JAMA, 2015. **314**(10): p. 1039-1051.
5. McEvoy, C.G., et al., *Evaluation of Neonatal Transport in Western Switzerland: A Model of Perinatal Regionalization*. Clinical Medicine Insights: Pediatrics, 2017. **11**: p. 1179556517709021.
6. Schiestl, C., et al., *Thermische Verletzungen*, in *Plastische Chirurgie bei Kindern und Jugendlichen*, C. Schiestl, et al., Editors. 2017, Springer VS: Berlin, Heidelberg. p. 599-696.
7. Schiestl, C. and M. Meuli, *Verbrennungen und Verbrühungen*, in *Kinderchirurgie: Viszerale und allgemeine Chirurgie des Kindesalters*, D. von Schweinitz and B. Ure, Editors. 2013, Springer Berlin Heidelberg: Berlin, Heidelberg. p. 157-167.
8. European Burns Association, *European Practice Guidelines for Burn Care (Minimum level of Burn Care Provision in Europe)*, 2017.
9. American Burn Association, *Guidelines for the Operation of Burn Centers*, 2006.
10. Deutsche Gesellschaft für Verbrennungsmedizin. *Empfehlungen der Deutschen Gesellschaft für Verbrennungsmedizin e. V. zur strukturellen und personellen Ausstattung von Brandverletzententren*. 2019; Available from: <https://www.verbrennungsmedizin.de/leitlinien-personelle-ausstattung>.
11. Société suisse pour la mucoviscidose. *La transplantation pulmonaire aujourd'hui*. 2020 [cited 04.01.2020; Available from: <http://www.cfch.ch/fr/mucoviscidose/traitement/transplantation-pulmonaire/transplantation-pulmonaire/>].
12. Global Observatory on Donation and Transplantation. *Schweiz: Zahlen 2018*. 2018 [cited 04.01.2020; Available from: <http://www.transplant-observatory.org/summary/>].
13. Swisstransplant, *Swisstransplant: rapport annuel 2012-2018*, 2018.
14. Lancaster, T.S. and P. Eghtesady, *State of the Art in Pediatric Lung Transplantation*. Seminars in Thoracic and Cardiovascular Surgery, 2018. **30**(2): p. 166-174.
15. Moussaoui, D., et al., *Early complications after liver transplantation in children and adults: Are split grafts equal to each other and equal to whole livers?* Pediatric Transplantation, 2017. **21**(4): p. e12908.
16. Kitajima, T., et al., *Living donor liver transplantation for post-Kasai biliary atresia: Analysis of pre-transplant predictors of outcomes in infants*. Liver Transplantation, 2017. **23**(9): p. 1199-1209.
17. Hasse, J.M., *Nutrition Assessment and Support of Organ Transplant Recipients*. Journal of Parenteral and Enteral Nutrition, 2001. **25**(3): p. 120-131.
18. Cuenca, A.G., H.B. Kim, and K. Vakili, *Pediatric liver transplantation*. Seminars in Pediatric Surgery, 2017. **26**(4): p. 217-223.
19. Liu, H., et al., *Technical Skills Required in Split Liver Transplantation*. Ann Transplant, 2016 **21**: p. 408-15.
20. Fukuda, A., et al., *Modified triangular hepatic vein reconstruction for preventing hepatic venous outflow obstruction in pediatric living donor liver transplantation using left lateral segment grafts*. Pediatric Transplantation, 2018. **22**(3): p. e13167.
21. Mitchell, A., et al., *Improved technique of portal vein reconstruction in pediatric liver transplant recipients with portal vein hypoplasia*. Transplantation, 2002. **73**(8): p. 1244-1247.
22. Gibelli, N.E.M., et al., *Rex Shunt for Acute Portal Vein Thrombosis After Pediatric Liver Transplantation in Children With Biliary Atresia*. Transplantation Proceedings, 2011. **43**(1): p. 194-195.
23. Kohli, R., et al., *Liver transplantation in children: state of the art and future perspectives*. Archives of Disease in Childhood, 2018. **103**(2): p. 192.
24. Hebert, S.A., et al., *Special Considerations in Pediatric Kidney Transplantation*. Advances in Chronic Kidney Disease, 2017. **24**(6): p. 398-404.
25. Li, J., et al., *Venous anastomosis by piggyback technique to avoid twisting of the pediatric en bloc kidney grafts*. Pediatric Transplantation, 2018. **22**(2): p. e13132.
26. Verghese, P., et al., *Successful Renal Transplantation in Small Children With a Completely Thrombosed Inferior Vena Cava*. American Journal of Transplantation, 2017. **17**(6): p. 1670-1673.

27. Vitola, S.P., et al., *Kidney transplantation in children weighing less than 15 kg: Extraperitoneal surgical access—experience with 62 cases*. *Pediatric Transplantation*, 2013. **17**(5): p. 445-453.
28. Kolb, F., et al., *4-Year Follow-up in a Child with a Total Autologous Tracheal Replacement*. *New England Journal of Medicine*, 2018. **378**(14): p. 1355-1357.
29. Hoetzenecker, K., et al., *Pediatric airway surgery*. *Journal of Thoracic Disease*, 2017. **9**(6): p. 1663-1671.
30. Monnier, P., *Pediatric Airway Surgery*, 2011, Berlin, Heidelberg: Springer VS.
31. Auner, B. and I. Marzi, *Diagnostik und Behandlung des Polytraumas im Kindesalter*. Oxford University Press, 2015. **4**(1): p. 038–045.
32. Deutsche Gesellschaft für Unfallchirurgie, *S3 – Leitlinie Polytrauma/ Schwerverletzten-Behandlung*, 2016.
33. Brown, J.B., et al., *The value of the injury severity score in pediatric trauma: Time for a new definition of severe injury?* *Journal of Trauma and Acute Care Surgery*, 2017. **82**(6): p. 995-1001.
34. Huang, J.T., et al., *Comparison of Injury Severity Score, Glasgow Coma Scale, and Revised Trauma Score in Predicting the Mortality and Prolonged ICU Stay of Traumatic Young Children: A Cross-Sectional Retrospective Study*. *Emerg Med Int.*, 2019: p. 7.
35. Vernet, O., N. Lutz, and B. Rilliet, *Betreuung des kindlichen Schädelhirntraumas*. 2004. **15**(4): p. 43-47.
36. Auner, B. and I. Marzi, *Polytrauma des Kindes*. *Der Chirurg*, 2014. **85**: p. 451-463.
37. Lerner, E.B., et al., *A consensus-based criterion standard definition for pediatric patients who needed the highest-level trauma team activation*. *J Trauma Acute Care Surg*, 2015. **78**(3): p. 634-8.
38. Ross, D., et al., *Factors Associated With the Interfacility Transfer of the Pediatric Trauma Patient: Implications for Prehospital Triage*. *Pediatric Emergency Care*, 2012. **28**(9): p. 905-910.
39. Nabaweesi, R., et al., *Do prehospital criteria optimally assign injured children to the appropriate level of trauma team activation and emergency department disposition at a level I pediatric trauma center?* *Pediatric Surgery International*, 2014. **30**(11): p. 1097-1102.
40. Deutsche Gesellschaft für Unfallchirurgie, *Weissbuch Schwerverletztenversorgung*, 2012, Deutsche Gesellschaft für Unfallchirurgie: Berlin.
41. HSM-Beschlussorgan, *Entscheid zur Planung der hochspezialisierten Medizin im Bereich der Behandlung von schweren Traumata und Polytraumata, inklusive Schädel-Hirn-Traumata bei Kindern*. 2011.
42. Lecuyer, M., *Calculated Decisions: Pediatric Trauma Score (PTS)*. *Pediatr Emerg Med Pract.*, 2019. **16**(5): p. CD3-4.
43. Tangye, S.G., et al., *Human Inborn Errors of Immunity: 2019 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee*. *Journal of Clinical Immunology*, 2020. **40**(1): p. 24-64.
44. Carreras, E., et al., *The EBMT Handbook: Hematopoietic Stem Cell Transplantation and Cellular Therapies*, 2019.
45. Bonafé, L.B., O. Boulat, and A. Superti-Furga, *Angeborene Stoffwechselstörungen: eine neue Herausforderung für die Erwachsenenmedizin*. *Schweiz Med Forum*, 2011. **11**(36): p. 607-612.
46. Mortier, G.R., et al., *Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision*. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2019. **179**(12): p. 2393-419.
47. Barbosa-Buck, C.O., et al., *Clinical epidemiology of skeletal dysplasias in South America*. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2012. **158A**(5): p. 1038-45.
48. Stevenson, D.A., et al., *Analysis of skeletal dysplasias in the Utah population*. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2012. **158A**(5): p. 1046-54.
49. Zeitlin, L., F. Fassier, and F.H. Glorieux, *Modern approach to children with osteogenesis imperfecta*. *J Pediatr Orthop B*, 2003. **12**(2): p. 77-87.
50. Monti, E., et al., *Current and emerging treatments for the management of osteogenesis imperfecta*. *Therapeutics and clinical risk management*, 2010. **6**: p. 367-81.
51. Bishop, N., *Characterising and treating osteogenesis imperfecta*. *Early Human Development*, 2010. **86**(11): p. 743-46.
52. Office fédéral de la statistique. *Naissances vivantes selon le sexe 2018*. 2018; Available from: <https://www.bfs.admin.ch/bfs/fr/home.html>.
53. Stadelmann Diaw, C., et al., *Prospective evaluation of three point of care devices for glycemia measurement in a neonatal intensive care unit*. *Clinica Chimica Acta*, 2013. **425**: p. 104-108.

54. Chavez, T.A., et al., *Resource utilization patterns using non-invasive ventilation in neonates with respiratory distress syndrome*. Journal of Perinatology, 2018. **38**(7): p. 850-856.
55. Rügger, C., et al., *Population based trends in mortality, morbidity and treatment for very pre-term- and very low birth weight infants over 12 years*. BMC Pediatrics, 2012. **12**(1): p. 17.
56. Marino, D., et al., *Bioengineering Dermo-Epidermal Skin Grafts with Blood and Lymphatic Capillaries*. Science Translational Medicine, 2014. **6**(221): p. 221ra14.
57. Uzarski, J.S., et al., *New strategies in kidney regeneration and tissue engineering*. Current opinion in nephrology and hypertension, 2014. **23**(4): p. 399-405.
58. Moon, K.H., et al., *Kidney diseases and tissue engineering*. Methods, 2016. **99**: p. 112-119.
59. Palakkan, A.A., et al., *Liver tissue engineering and cell sources: issues and challenges*. Liver International, 2013. **33**(5): p. 666-676.
60. Vacanti, J.P. and K.M. Kulig, *Liver cell therapy and tissue engineering for transplantation*. Seminars in Pediatric Surgery, 2014. **23**(3): p. 150-155.
61. Calle, E.A., et al., *Strategies for Whole Lung Tissue Engineering*. IEEE Transactions on Biomedical Engineering, 2014. **61**(5): p. 1482-1496.
62. Hoganson, D., E. Bassett, and J. Vacanti, *Lung tissue engineering*. Front Biosci (Landmark Ed), 2014. **1**(19): p. 1227-1239.
63. Orlando, G.L., et al., *Regenerative Medicine Applications in Organ Transplantation*, 2014, London: Academic Press London.
64. Wang, X., B.L. Rijff, and G. Khang, *A building-block approach to 3D printing a multichannel, organ-regenerative scaffold*. Journal of Tissue Engineering and Regenerative Medicine, 2017. **11**(5): p. 1403-11.
65. Chia, H.N. and B.M. Wu, *Recent advances in 3D printing of biomaterials*. Journal of Biological Engineering, 2015. **9**(1): p. 4.
66. Wildhaber, B., et al., *Mesenchymal hamartoma or embryonal sarcoma of the liver in childhood: a difficult diagnosis before complete surgical excision*. Journal of Pediatric Surgery, 2014. **49**(9): p. 1372-7.
67. Putra, J. and K. Ornvold, *Undifferentiated Embryonal Sarcoma of the Liver: A Concise Review*. Archives of Pathology & Laboratory Medicine, 2015. **139**(2): p. 269-273.
68. Morrison, R.J., et al., *Mitigation of tracheobronchomalacia with 3D-printed personalized medical devices in pediatric patients*. Science Translational Medicine, 2015. **7**(285): p. 285ra64.
69. HSM-Fachorgan, *Behandlung von Schwerverletzten - Erläuternder Bericht für die Zuordnung des Bereichs zur hochspezialisierten Medizin*, 2015, GDK: Bern.
70. Booth, C., et al., *Gene therapy for primary immunodeficiency*. Human Molecular Genetics, 2019. **28**(R1): p. R15-R23.
71. Siler, U., et al., *Successful Combination of Sequential Gene Therapy and Rescue Allo-HSCT in Two Children with X-CGD - Importance of Timing*. Curr Gene Ther., 2015. **15**(4): p. 416-27.
72. Ott, M.G., et al., *Correction of X-linked chronic granulomatous disease by gene therapy, augmented by insertional activation of MDS1-EVI1, PRDM16 or SETBP1*. Nature Medicine, 2006. **12**(4): p. 401-409.
73. Fischer, A., et al., *Gene therapy for primary immunodeficiencies*. Clinical Genetics, 2015. **88**(6): p. 507-515.
74. Ghosh, S., A.J. Thrasher, and H.B. Gaspar, *Gene therapy for monogenic disorders of the bone marrow*. British Journal of Haematology, 2015. **171**(2): p. 155-170.
75. Attenhofer Jost, C.H., et al., *Medical Treatment of Aortic Aneurysms in Marfan Syndrome and other Heritable Conditions*. Current Cardiology Reviews, 2014. **10**(2): p. 161-171.
76. Baumgartner, M.R., et al., *Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic acidemia*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2014. **9**(1): p. 130.
77. Rügger, C.M., et al., *Cross-sectional observational study of 208 patients with non-classical urea cycle disorders*. Journal of Inherited Metabolic Disease, 2014. **37**(1): p. 21-30.
78. Viecelli, H.M., et al., *Treatment of phenylketonuria using minicircle-based naked-DNA gene transfer to murine liver*. Hepatology, 2014. **60**(3): p. 1035-1043.
79. Rubio-Gozalbo, M.E., et al., *The natural history of classic galactosemia: lessons from the GalNet registry*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2019. **14**(1): p. 86.
80. Lagler, F.B., et al., *Extent, impact, and predictors of diagnostic delay in Pompe disease: A combined survey approach to unveil the diagnostic odyssey*. JIMD Reports, 2019. **49**(1): p. 89-95.
81. Korner, M., et al., *Deficits of facial emotion recognition and visual information processing in adult patients with classical galactosemia*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2019. **14**(1): p. 56.



82. Trejo, P. and F. Rauch, *Osteogenesis imperfecta in children and adolescents—new developments in diagnosis and treatment*. Osteoporosis International, 2016. **27**(12): p. 3427-37.
83. Wagner, A.H., et al., *Marfan syndrome: A therapeutic challenge for long-term care*. Biochemical Pharmacology, 2019. **164**: p. 53-63.
84. Marom, R., B.M. Rabenhorst, and R. Morello, *Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies*. European Journal of Endocrinology, 2020. **183**(4): p. R95-R106.
85. Sabir, A.H. and T. Cole, *The evolving therapeutic landscape of genetic skeletal disorders*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2019. **14**(1): p. 300.
86. Gemeinsamer Bundesausschuss, *Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über Maßnahmen zur Qualitätssicherung der Versorgung von Früh- und Reifgeborenen gemäß § 136 Absatz 1 Nummer 2 SGB V in Verbindung mit § 92 Abs. 1 Satz 2 Nr. 13 SGB (Qualitätssicherungs-Richtlinie Früh- und Reifgeborene/QFR-RL)*, 2019.
87. Société suisse de néonatalogie, *Standards for Levels of Neonatal Care in Switzerland*, 2019.
88. Confédération helvétique, *Ordonnance sur la transplantation d'organes, de tissus et de cellules d'origine humaine (ordonnance sur la transplantation) du 16 mars 2007 (état au 15 novembre 2017)*, 2017.
89. Tol, J.A.M.G., et al., *Centralization of Highly Complex Low-Volume Procedures in Upper Gastrointestinal Surgery. A Summary of Systematic Reviews and Meta-Analyses*. Digestive Surgery, 2012. **29**(5): p. 374-383.
90. Siriwardena, A.K., *Centralisation of Upper Gastrointestinal Cancer Surgery* Ann R Coll Surg Engl, 2007. **89**(4): p. 335-336.
91. Majeed, A.W. and C. Price, *Resource and manpower calculations for the provision of hepatobiliary surgical services in the UK*. Annals of the Royal College of Surgeons of England, 2004. **86**(2): p. 91-95.
92. Lampela, H., et al., *National centralization of biliary atresia care to an assigned multidisciplinary team provides high-quality outcomes*. Scand J Gastroenterol, 2012. **47**(1): p. 99-107.
93. Davenport, M., et al., *Biliary atresia in England and Wales: results of centralization and new benchmark*. Journal of Pediatric Surgery, 2011. **46**(9): p. 1689-94.
94. Marlow, N.E., et al., *Centralisation of selected surgical procedures: implications for Australia 2007*, Adelaide: Royal Australasian College of Surgeons.
95. Rando, K., et al., *[Quality standards in liver surgery: influence of multidisciplinary team work and patient centralization]*. Acta Gastroenterol Latinoam, 2010. **10**(1): p. 10-21.
96. Petersen, C., et al., *European biliary atresia registries: summary of a symposium*. Eur J Pediatr Surg, 2008. **18**(2): p. 111-116.
97. Ireson, J., et al., *Evolution of a specialist gestational trophoblastic disease service with a major nursing component: the Sheffield, United Kingdom, experience*. J Reprod Med., 2014. **59**(5-6): p. 195-8.
98. Dralle, H., *Trachealchirurgie – eine interdisziplinäre Aufgabe*. Der Chirurg, 2011. **82**(2): p. 105-106.
99. Vollrath, M. *Kehlkopf- und Trachealchirurgie bei Kindern*. 1999. Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg.
100. Jacie & Fact, *Fact-Jacie International Standards for Hematopoietic Cellular Therapy Product Collection, Processing and administration (7th Edition)*, 2018.
101. White, K.K., et al., *Best practices in peri-operative management of patients with skeletal dysplasias*. American Journal of Medical Genetics Part A, 2017. **173**(10): p. 2584-95.
102. Lagae, D., et al., *Respiratory distress in newborn infants in Western Switzerland*. The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine, 2019: p. 1-8.
103. Sinnig, M. and K. Schriek, *Management von Verbrennungen im Kindesalter*. Trauma und Berufskrankheit, 2014. **16**(4): p. 416-424.
104. Trop, M. and C. Schiestl, *Erstversorgung und initiale Intensivtherapie von Verbrennungen bei Kindern*. Notfall + Rettungsmedizin, 2007. **10**(2): p. 94-98.
105. Ohtsuka, H., et al., *Long-term outcomes after extrahepatic excision of congenital cholangiocystic cysts: 30 years of experience at a single center*. Hepatogastroenterology, 2015. **62**(137): p. 1-5.
106. Urushihara, N., et al., *Long-term outcomes after excision of choledochal cysts in a single institution: Operative procedures and late complications*. Journal of Pediatric Surgery, 2012. **47**(12): p. 2169-2174.



107. Rosemurgy, A., et al., *Frequency With Which Surgeons Undertake Pancreaticoduodenectomy Continues to Determine Length of Stay, Hospital Charges, and In-Hospital Mortality*. Journal of Gastrointestinal Surgery, 2008. **12**(3): p. 442-449.
108. Gordon, T.A., et al., *Complex gastrointestinal surgery: impact of provider experience on clinical and economic outcomes*. J Am Coll Surg, 1999. **189**(1): p. 46-56.
109. Choti, M.A., et al., *Should hepatic resections be performed at high-volume referral centers?* J Gastrointest Surg., 1998. **2**(1): p. 11-20.
110. Topal, B., et al., *Effect of centralization of pancreaticoduodenectomy on nationwide hospital mortality and length of stay*. BJS, 2007. **94**(11): p. 1377-1381.
111. Gooiker, G.A., et al., *Impact of centralization of pancreatic cancer surgery on resection rates and survival*. BJS, 2014. **101**(8): p. 1000-1005.
112. de Wilde, R.F., et al., *Impact of nationwide centralization of pancreaticoduodenectomy on hospital mortality*. BJS, 2012. **99**(3): p. 404-410.
113. Gooiker, G.A., et al., *Quality improvement of pancreatic surgery by centralization in the western part of the Netherlands*. Ann Surg Oncol, 2011. **18**(7): p. 1821-9.
114. Debus, F., et al., *Das Polytrauma von Kindern und Jugendlichen*. Der Unfallchirurg, 2013. **118**(5): p. 432-438.
115. Castelein, R.M., et al., *Complex spine deformities in young patients with severe osteogenesis imperfecta: current concepts review*. Journal of Children's Orthopaedics, 2019. **13**(1): p. 22-32.
116. Franzone, J.M. and R.W. Kruse, *Intramedullary nailing with supplemental plate and screw fixation of long bones of patients with osteogenesis imperfecta: operative technique and preliminary results*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 2018. **27**(4).
117. Rothschild, L., et al., *Anesthesia in children with osteogenesis imperfecta: Retrospective chart review of 83 patients and 205 anesthetics over 7 years*. Pediatric Anesthesia, 2018. **28**(11): p. 1050-58.
118. Mueller, B., et al., *Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2018. **13**(1): p. 158.
119. SwissDRG SA. *Catalogue des forfaits par cas : SwissDRG-Version 9.0 - Version de tarification (2020/2020)*. 2019.
120. Office fédéral de la statistique. *Coûts par cas et durée de séjour - Sélection de cas de type médical et chirurgical 2015-2018*. 2019; Available from: <https://www.bfs.admin.ch/bfs/fr/home/statistiques/sante/systeme-sante/hopitaux/patients-hospitalisations.assetdetail.14778737.html>
121. Office fédéral de la statistique, *La médecine hautement spécialisée en Suisse. Cas traités, fournisseurs de soins et coûts des traitements en 2005*, 2007.
122. Sommer Jürg; Engler Nadine, *Management von Hochkostenfällen im schweizerischen Gesundheitswesen – Analyse und Reformvorschläge*, in *WWZ Forschungsbericht 04/ 072007*, Wirtschaftswissenschaftliches Zentrum (WWZ) der Universität Basel.
123. Mehra T, K.V., Seifert B, Volbracht J, Giovanoli P, Plock J, Moos RM., *Total inpatient treatment costs in patients with severe burns: towards a more accurate reimbursement model*. Swiss Med Wkly, 2015. **145**: w14217.
124. MacKenzie, E.J., et al., *The Value of Trauma Center Care*. Journal of Trauma and Acute Care Surgery, 2010. **69**(1): p. 1-10.
125. Probst, C., et al., *The economic challenges of polytrauma care*. Der Unfallchirurg, 2009. **112**(11): p. 975-80.
126. Office fédéral de la santé publique, *Concept national maladies rares*, 2014: Bern.
127. Kaufmann, K.B., et al., *Gene therapy for chronic granulomatous disease: current status and future perspectives*. Curr Gene Ther., 2014. **14**(6): p. 447-60.
128. Kelly, B.T., et al., *Screening for severe combined immunodeficiency in neonates*. Clinical Epidemiology, 2013. **5**(1): p. 363-369
129. Brendel, C., et al., *Human miR223 Promoter as a Novel Myelo-Specific Promoter for Chronic Granulomatous Disease Gene Therapy*. Human Gene Therapy Methods, 2013. **24**(3): p. 151-159.
130. Borte, S. and J. Reichenbach, *Newborn Screening for Primary Immunodeficiencies: Focus on Severe Combined Immunodeficiency (SCID) and Other Severe T-Cell Lymphopenias*. Int. J. Neonatal Screen, 2015. **1**(3): p. 89-100.
131. Akre, C., et al., *Obere Altersgrenze für Kinderkliniken in der Schweiz*. Paediatrica, 2014. **24**(4): p. 8-9.

### A3 Abréviations

AMM	Académie méthylmalonique
AOS	Assurance obligatoire des soins
CANU	Committee for the Accreditation of Neonatology Units
CDS	Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé
CHOP	Classification suisse des interventions chirurgicales
CIM	Classification internationale des maladies
CIMHS	Convention intercantonale relative à la médecine hautement spécialisée
DGU	Deutsche Gesellschaft für Unfallchirurgie (Société allemande de chirurgie orthopédique et traumatologique)
EAE	Efficacité, adéquation, économicité
ECG	Électrocardiogramme
EEG	Électroencéphalogramme
GCS	Glasgow Coma Scale
GSC	Granulomatose septique chronique
IDP	Immunodéficiences primaires
IEM	Inborn errors of metabolism (erreurs innées du métabolisme)
ISS	Injury Severity Score
LAMal	Loi fédérale sur l'assurance maladie du 18 mars 1994 (RS 832.10)
MHS	Médecine hautement spécialisée
OFSP	Office fédéral de la santé publique
ORL	Oto-rhino-laryngologie
PCU	Phénylcétonurie
PN	Poids de naissance
PO2	Pression partielle de l'oxygène
PTS	Paediatric Trauma Score
SA	Semaines d'aménorrhée
SCID	Déficit immunitaire combiné sévère
SSN	Société suisse de néonatalogie
TCC	Traumatisme cranio-cérébral
TCSH	Transplantation de cellules souches hématopoïétiques
UCD	Troubles du cycle de l'urée